UNIVERSITÉ DE BORDEAUX II

Unités d'Enseignement et de Recherche des Sciences Médicales

Année 1975, Thèse nº 272

ENQUÊTE CYTOGÉNÉTIQUE DANS UNE POPULATION DE DÉBILES MENTAUX D'UN HOPITAL PSYCHIATRIQUE

Avec la collaboration du Laboratoire de Cytogénétique du Centre de transfusion sanguine de CHAMBÉRY (Savoie) dirigé par le Docteur Bernard NOËL

Thèse pour le Doctorat en Médecine
présentée et soutenue publiquement
le mercredi 2 juillet 1975

par **Nelly TOURNIER** née **ZERBIB**
le 14 mai 1949 à Constantine (Algérie)

EXAMINATEURS DE LA THÈSE

M. M. BLANC, *Professeur* ..... *Président*
M. A. BROUSTET, *Professeur* .....
M. M. BOURGEOIS, *Professeur* ..... *Juges*
M. M. BENEZECH, *Assistant* .....

Amicale Corporative des Étudiants en Médecine de Bordeaux
75, cours de la Somme - 33800 BORDEAUX - Tél. 92.77.96

UNIVERSITÉ DE BORDEAUX II

Unités d'Enseignement et de Recherche des Sciences Médicales

Année 1975, Thèse nº 272

ENQUÊTE CYTOGÉNÉTIQUE DANS UNE POPULATION DE DÉBILES MENTAUX D'UN HOPITAL PSYCHIATRIQUE

Avec la collaboration du Laboratoire de Cytogénétique du Centre de transfusion sanguine de CHAMBÉRY (Savoie) dirigé par le Docteur Bernard NOËL

Thèse pour le Doctorat en Médecine
présentée et soutenue publiquement
le mercredi 2 juillet 1975

par **Nelly TOURNIER** née **ZERBIB**
le 14 mai 1949 à Constantine (Algérie)

EXAMINATEURS DE LA THÈSE

M. M. BLANC, *Professeur*.... ..... — *Président*
M. A. BROUSTET, *Professeur* .....
M. M. BOURGEOIS, *Professeur* ... . — *Juges*
M. M. BENEZECH, *Assistant* ... .

Amicale Corporative des Étudiants en Médecine de Bordeaux
75, cours de la Somme - 33000 BORDEAUX - Tél. 92.77 06

UNIV.
LEIDEN
MIL.

A MES PARENTS,

Pour tous les sacrifices auxquels ils ont consentis pour moi, qu'ils reçoivent ici l'expression de mon amour et de ma profonde reconnaissance.

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41547314_0015

A MON MARI, ET A MES ENFANTS,

Avec tout mon amour.

A mes Frère et Soeurs,

A mes Grands-parents et Beaux-parents,

A mes Beau-frère et Belle-soeur,

A toute ma Famille et à tous mes Amis.

Avec ma plus profonde affection.

A Monsieur le Docteur Bernard NOEL,

Chargé de la Direction du Laboratoire de Cytogénétique du Centre de Transfusion Sanguine de CHAMBÉRY.

Qui a accepté gracieusement de collaborer à cette enquête cytogénétique et qui nous a aidé par un travail d'une haute qualité, et par de précieux conseils.
Qu'il trouve ici, l'expression de notre profonde reconnaissance.

A Mesdames les Docteurs *M. CARTON,*
P. CABROL,

A Messieurs les Docteurs *H. PONS,*
C. CARTON,

Psychiatres des Hôpitaux,
Chefs de Service au Centre Psychothérapique de Brienne le Chateau.

Avec tous nos remerciements pour nous avoir ouvert les portes de leur service.

A l'ensemble du personnel du Laboratoire de Cytogénétique de CHAMBERY,

Avec nos sincères remerciements pour leur collaboration, et la qualité exceptionnelle de leur travail.

Aux Surveillants et Infirmiers du
Centre Psychothérapique de Brienne le Chateau,

Avec toute notre gratitude pour
l'aide précieuse qu'ils nous ont apportée
dans la réalisation pratique de ce travail.

A NOS JUGES

— * —

Monsieur le Docteur M. BENEZECH,

Certifié d'Études spéciales de Médecine Légale,
de Médecine du Travail et de Psychiatrie.
Docteur en Criminologie,
Assistant des Hôpitaux Psychiatriques,
Attaché de recherche au Laboratoire de Cytogénétique
de l'Hôpital des Enfants.

Qui a accepté d'être membre de notre jury.
Avec toute notre reconnaissance pour l'aide et les conseils qu'il nous a apportés.

Monsieur le Docteur M. BOURGEOIS,

Maître de Conférences, Agrégé de Psychiatrie,
Neuro-Psychiatre.
Médecin des Hôpitaux.

Qui a bien voulu nous confier le sujet de cette thèse, et qui en a guidé l'élaboration.
Qu'il reçoive ici l'expression de notre profonde gratitude, pour l'aide et les encouragements qu'il nous a prodigués tout au long de ce travail.

Monsieur le Docteur A. BROUSTET.

Maître de Conférence, Agrégé de Médecin Interne,
Médecin des Hôpitaux,
Chef de Service.

Qui a accepté d'être membre du jury de cette thèse.
Avec tous nos remerciements.

A NOTRE PRÉSIDENT DE THESE

—*—

Monsieur le Docteur M. BLANC,

Professeur sans chaire,
Directeur de l'U.E.R. de Psychiatrie,
Médecin des Hôpitaux, Chef de Service,
Directeur d'Étude de la Section de Psychopathologie
(Institut psychologique).
Diplomé d' Études supérieures de Philosophie,
Chevalier des Palmes académiques.

Qui nous a fait l'honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

En témoignage de notre reconnaissance respectueuse.

ENQUETE CYTOGÉNÉTIQUE

DANS UNE POPULATION DE DÉBILES MENTAUX

D'UN HOPITAL PSYCHIATRIQUE

— * —

PLAN

INTRODUCTION.

Présentation du Centre Psychothérapique de Brienne le Chateau, et de la population étudiée.

MÉTHODOLOGIE.

1 - Mode de sélection des malades.
2 - Constitution des observations médicales.
3 - Prélèvements sanguins en vue du caryotype.
4 - Méthodes de laboratoire utilisées.
5 - Étude du caryotype familial en cas d'anomalie.

CARYOTYPE NORMAL.

Mécanisme des différentes anomalies chromosomiques.

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DANS LA POPULATION GÉNÉRALE.

ANALYSE DES TRAVAUX ANTÉRIEURS.

RÉSULTATS DE LA PRÉSENTE ÉTUDE.

I - Présentation globale des résultats.
II - Présentation des observations caractéristiques.
1 - Trisomies 21 libres
2 - Anomalies gonosomiques.
a) - Présentation de l'observation
b) - Discussion.

3 - Les caryotypes variants normaux :
  a) - Présentation des observations
  b) - Discussion.

4 - Présentation du malade dont le caryotype présentait des associations de chromosomes lors d'un premier prélèvement.

5 - Discussion.

RÉSUMÉ DES OBSERVATIONS DES DÉBILES A CARYOTYPE NORMAL.

CONCLUSION.

BIBLIOGRAPHIE.

INTRODUCTION

— * —

Présentation du Centre Psychothérapique de Brienne le Château et de la population étudiée.

— * —

— Cette étude, portant sur l' exploration cytogénétique d'une population de débiles mentaux, est destinée, non pas à envisager la totalité d'un sujet bien trop vaste, mais à apporter sa contribution à la recherche étiologique, et surtout génétique, des arriérations mentales.

L'intérêt de ces investigations cytogénétiques chez les handicapés mentaux est réel, car, grâce à elles, un nombre croissant d'aberrations chromosomiques a été reconnu depuis ces dernières années.

Ainsi, la connaissance des maladies génétiques s'améliorant chaque jour, le « conseil génétique » deviendra un jour efficace, faisant disparaître peu à peu ces tableaux cliniques.

Le psychiatre, et particulièrement le psychiatre asilaire, est l'un des mieux placés pour connaître cette pathologie, une grande partie de la population de débiles étant hospitalisée en Hôpital Psychiatrique. Il est donc de son devoir d'apporter sa collaboration aux investigations cytogénétiques, et également, d'être l'observateur d'une pathologie probablement appelée à disparaître.

— Ayant pris, au mois de septembre 1973, une fonction d'interne au centre psychothérapique de Brienne le Château, nous avons profité de cette expérience pour effectuer cette étude, qui a duré du mois de septembre 1974, au mois de mai 1975.

•

L'hôpital de Brienne le Château, centre psychothérapique départemental de l'Aube, fut ouvert le 1er mai 1959, et accueille environ 600 malades. Pour citer des chiffres précis, le 1er janvier 1974, 561 malades y étaient hospitalisés, dont 156 débiles (légers, moyens et profonds), soit 27,80 % de la population de l'hôpital.

— Cette population de débiles comprend :

- Des adultes, hommes et femmes, répartis dans les 9 pavillons d'adultes de l'hôpital, selon leur secteur d'origine (4 secteurs).

- Des enfants, réunis dans le pavillon d'enfants de l'hôpital (5è. secteur).

Tableau I.

DIAGNOSTIC	HOMMES		FEMMES		ENFANTS	TOTAL
	Service fermé	Service libre	Service fermé	Service libre		
Débiles légers et moyens	10	21	3	10	7	51
Débiles profonds	23	17	6	22	37	105
TOTAL	33	38	9	32	44	156

— Plus de la moitié de ces débiles n'ont aucune activité, menant une vie quasi végétative. Ils tournent sans cesse dans le pavillon, ou bien sont assis dans un coin, effectuant des mouvements stéréotypés.

Les plus éducables ont des activités intra-pavillonnaires, (ménage, tricot, découpage de mousse,pliage de compresses) ou ergothérapiques (vannerie, atelier de bois, travail à la cuisine ...).

MÉTHODOLOGIE

— * —

I — MODE DE SÉLECTION DES MALADES.

— **Dans un premier temps,** ont été choisis les malades dont l'arriération mentale était moyenne et profonde, sans discrémination d'âge ni de sexe, le seul critère étant une absence d'étiologie à la débilité (« Débilité mentale essentielle »).

Le recenssement des malades a donc été effectué dans chacun des 10 pavillons de l'hôpital, le plus souvent avec l'aide précieuse des infirmiers. Chacun des dossiers proposés par ces derniers fut examiné avec soin, ce qui a permis d'exclure les débilités ayant une étiologie, telle que :

- Rubéole congénitale, toxoplasmose.
- Incompatibilité foeto-maternelle.
- Anoxie néonatale, encéphalite, méningo-encéphalite.
- psychose infantile . . .

Il faut noter que l'examen du QI n'a pas été un critère de choix, de nombreux malades n'étant pas testés, en particulier ceux qui

furent transférés de l'hôpital psychiatrique de St Dizier, lors de l'ouverture de l'hôpital de Brienne le Château. D'autre part, l'absence de psychologues dans les services n'a pas permis de tester ces malades.

Le critère essentiel de sélection a donc été le diagnostic psychiatrique.

— **Dans un deuxième temps,** ont été choisis des débiles plus légers, mais de grande taille, qui étaient susceptibles de présenter des anomalies gonosomiques (Klinefelter par exemple).

II — CONSTITUTION DES OBSERVATIONS MÉDICALES.

Au total, 100 malades ont été sélectionnés, et pour chacun d'eux,des fiches d'observations ont été rédigées, ces fiches comportant :

1 - **l'État Civil et l'histoire résumée du malade :**
Avec en particulier, les motifs d'hospitalisation. Les antécédents du malade ont été notés, tels que l'éthylisme, la comitialité.

2 - **l'Étude de la lignée parentale et de la fratrie :**
Quand elle a été possible. Il faut signaler à ce propos que de nombreux malades sont orphelins, abandonnés par leur famille, ou pupilles de l'Assistance Publique, et dans ces cas, les dossiers ne comportaient aucun renseignements sur les antécédents familiaux.

D'autre part, ces sujets, du fait de leur situation familiale, sont des grands carencés affectifs, ce qui a peut-être accentué leur arriération.

3 - **Examen psychomoteur :**
C'est à dire, étude de l'activité et du niveau d'acquisition du malade, ainsi que de son comportement et du QI (quand cela était possible).

4 - **Examen clinique du sujet :**

A ce stade, l'approche du malade a été un moyen de sélection, certains sujets choisis primitivement étant plus psychotiques que débiles.

L'examen clinique portait sur chaque appareil, et surtout sur le morphotype et l'existence de malformations apparentes.

5 - **Examens paracliniques :**

— N.F.S., VS., groupe sanguin, B.W. ont été fait systématiquement.
— E.C.G., E.E.G., radio-pulmonaire et du squelette si nécessaire.

III — LES PRÉLEVEMENTS SANGUINS EN VUE DU CARYOTYPE.

8 à 10 cc de sang sont recueillis par ponction intra-veineuse, dans des petits flacons héparinés. Dans quelques cas, la voie intra-artérielle (fémorale) ou la veine jugulaire chez l'enfant, ont été utilisées lorsque le capital veineux du sujet était trop défectueux.

Les flacons accompagnés de fiches d'observations et de diapositives, ont été expédiées au laboratoire de cytogénétique de Chambéry, en colis « express par express », à raison de 5 par semaine.

Plus de 150 prélèvements ont été effectués pour 100 caryotypes,car il est arrivé souvent que le sang soit hémolysé, et ne donne pas de culture cellulaire.

IV — LES DIFFÉRENTES MÉTHODES UTILISÉES AU LABORATOIRE.

Les caryotypes ont été effectués selon la technique de LEJEUNE (microméthode modifiée), à partir de cultures de leucocytes sanguins, bloqués en métaphase par la colchicine, rajoutée au milieu après 72 heures de mise à l'étuve.

D'autres techniques ont été utilisées, en particulier :

— l'Étude en fluorescence : après fixation de dérivé de la quinacrine (ACRANIL) au niveau de certaines zônes chromosomiques. Cela permet l'individualisation de tous les chromosomes, surtout les paires 21, 22, et l'Y. La coloration au B.U.D.R.O.A. permet surtout l'observation du chromosome X.

— La technique de dénaturation ménagée par la chaleur, d'après DUTRILLAUX : les lames sont plongées dans un tampon phosphate à 4° de 87° pendant environ 45 mn, puis colorées au giemsa.

Les chromosomes présentent alors des bandes plus ou m moins sombres et homogènes, spécifiques pour chacun d'eux. Cela permet de différencier toutes les paires de chromosomes et de détecter des remaniements de structure.

— La technique de coloration des centromères, d'après ARRIGHI et HSUT C.

V — ÉTUDE DU CARYOTYPE FAMILIAL.

Il a été pratiqué en cas d'anomalie.

CARYOTYPE NORMAL

— * —

Mécanisme des différentes anomalies chromosomiques

— * —

I — CARYOTYPE NORMAL.

Il a été défini par la convention de Denver (1960). Les cellules humaines possèdent 46 chromosomes, dont 22 paires d'autosomes, identiques dans les 2 sexes, et une paire de chromosomes sexuels, ou « gonosomes ».

La formule caryotypique de l'homme est donc 46, XY, et celle de la femme, 46, XX.

Les autosomes sont numérotés de 1 à 22, par ordre de grandeur décroissant et sont divisés en 7 groupes, dénommés par une lettre alphabétique.

Groupe A :	paires	1 à 3	inclus
Groupe B :	"	4 à 5	"
Groupe C :	"	6 à 12	" + l'X.
Groupe D :	"	13 à 15	"
Groupe E :	"	16 à 18	"
Groupe F :	"	19 à 20	"
Groupe G :	"	21 à 22	" + l'Y.

Voici la signification des symboles utilisés en génétique (convention de Chicago - 1966 et de Paris - 1971).

p : bras court du chromosome
q : bras long "
+ : gain de substance chromosomique.
— : perte de substance.
r : chromosome en anneau.
i : isochromosome.
t : translocation.
inv. : inversion péricentrique.

II — MÉCANISME DES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES.

Elles peuvent survenir au moment de la division méïotique, ou au moment de la division zygotique.

1 - Accidents de la méïose :

a) - la non disjonction chromosomique :

C'est un accident fréquent, qui entraîne des anomalies du nombre des chromosomes, car il aboutit à la formation de

« gamètes aneuploïdes », c'est-à-dire ayant 1 chromosome en excès (24) ou en défaut (22).

En ce qui concerne les autosomes, la fécondation d'un gamète nullosomique (à 22 chromosomes) par un gamète normal aboutit à une « monosomie ». La monosomie complète étant incompatible avec la vie, on observe en pathologie des « monosomies partielles ».

Par contre, la fécondation d'un gamète à 24 chromosomes par un gamète normal, entraîne l'apparition d'une trisomie, les plus fréquentes étant la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13 - 15.

La non disjonction gonosomique produit des gamètes anormaux, pouvant être :

— Chez la mère : 0, XXX , XXXX
— Chez le père : 0, XY , YY.

Les anomalies gonosomiques les plus fréquentes sont XXY, XXX, X, XYY.

b) - La cassure chromosomique :

Elle entraîne des anomalies de structure qui sont au nombre de cinq :

- **la délétion :** elle survient sur le bras court ou sur le bras long du chromosome, et elle est due à la perte du fragment rompu.

— **l'inversion péricentrique :** plusieurs fragments cassés se rassemblent, mais en sens inverse.

— **la translocation :** un fragment de chromosome rompu, se retrouve sur un autre chromosome.

— **le chromosome en anneau** : les fragments rompus se fixent par les deux tranches, formant un chromosome en anneau.

— **l'isochromosome** : formé par le dédoublement d'un bras long, et d'un seul bras court.

2 - **Accidents de la mitose zygotique** :

Ils peuvent être :

La perte d'un gonosome, X ou Y.

La perte d'une chromatide d'un gonosome, donnant une mosaïque de type X / XX , X / XY.

La non disjonction chromatidienne dans un certain pourcentage de cellules, aboutissant à des mosaïques.de type XX/XXX, X/XXX , XY/XXYY.

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

DANS LA POPULATION GÉNÉRALE

— * —

Afin d'apprécier la part du facteur chromosomique dans l'étiologie de la débilité mentale, il nous a paru intéressant de connaître la fréquence de ce même facteur dans la population générale.

Voici les résultats de quelques investigations cytogénétiques systématiques de populations de nouveaux-nés.

— Les travaux de P.A. JACOBS (1969) regroupent 3 études portant sur 9 983 nouveaux-nés, et révèlent 51 anomalies, soit 0,5%.

— WALZER, en 1969, confirme ces chiffres : Sur 2 400 nouveaux-nés, il trouve 13 anomalies, soit 0,5 %, ces anomalies se répartissant ainsi :

- aneuploïdes autosomiques : 0,11 %
- aberrations structurales : 0,15 %
- anomalies gonosomiques : 0,22 %

— En 1974, P.A. JACOBS publie ses travaux sur 11 680 caryotypes de nouveaux-nés, qui révèlent 78 anomalies, soit 0,66 %.

Elle compare ses résultats avec ceux de 4 études similaires : Sur 43 558 caryotypes, le pourcentage d'anomalies est de 0,56 %, ces anomalies se répartissant ainsi : aneuploïdies autosomiques : 0,12 %
anomalies gonosomiques : 0,20 %
anomalies structurales : 0,24 %

Cf. Tableau II.

Tableau II.

AUTEURS	Nombre de bébés examinés	Nombre d' Anomalies	% Anomalies	% Aneuploïd. autosomiq.	% Anomalies gonosomiques		Anomalies structural.
					garçons	filles	
P.A. JACOBS 1974	11 680	78	0,66	0,17	0,30	0,18	0,23
FRIEDRICH NIELSEN 1973	5 049	43	0,85	0,10	0,38	0,21	0,42
SERGOVITCH et Coll. 1969	2 081	10	0,48	0,10	0,45	0	0,15
HAMERTON et Coll. 1972	11 347	54	0,47	0,13	0,17	0,07	0,22
LUBS et RUDDLE 1971	4 353	22	0,50	0,11	0,32	0,18	0,14
WALZER 1970	9 048	44	0,48	0,08	0,19	0	0,22
TOTAL	43 558	251	0,56	0,12	0, 20		0,24

Dans des populations générales d'adultes, il faut remarquer que les chiffres sont différents. Les aneuploïdes autosomiques sont inexistentes, car les sujets atteints sont,ou bien décédés, ou bien placés dans des centres spécialisés pour débiles mentaux.

Par contre, les anomalies gonosomiques sont présentes à des taux non négligeables : Voici la comparaison (tableau III) des résultats d'études effectuées sur des nouveaux-nés et des adultes (MIKAMO - 1969 - L. MOOR - 1967).

Tableau III.

	Nouveaux-nés – MIKAMO.	Adultes – L. MOOR.
TURNER	1/3 000 → 0, 33 °/₀₀	0, 38 °/₀₀
TRIPLOÏDIE X	1/1 000 → 1 °/₀₀	0, 87 °/₀₀
KLINEFELTER	1/800 → 1, 2 °/₀₀	2, 06 °/₀₀
DOUBLE Y	1/750 → 1, 3 °/₀₀	1, 4 °/₀₀

ANALYSE DES TRAVAUX ANTÉRIEURS

— * —

Comme l'ont montré les travaux de L. MOOR (1970), portant sur 223 références, de 1949 à 1970, (tableau IV), il est incontestable que les anomalies autosomiques s'accompagnent toujours d'une arriération mentale profonde. « L'arriération paraît d'autant plus profonde qu'il y a plus de matériel chromosomique en excès ». D'autre part, il semble qu'en cas de mosaïque, chez « les individus qui présentent une débilité légère, voire un développement mental normal, la proportion des lignées cellulaires normales est presque toujours supérieure à 50 % ».

(Voir tableau IV ci-après).

D'autres études portent uniquement sur les anomalies gonosomiques des populations de défiscients mentaux, par examen de la chromatine sexuelle.

JALBERT et Coll. (1972) a fait un résumé d'enquêtes de 1958 à 1970 (tableau V et VI), qu'il compare aux études similaires portant sur la population générale. (Travaux de MOORE, BERGEMAN, MAC LEAN, et MARDEN de 1959 à 1964.

Les chiffres trouvés dans la population générale sont :

— 0, 22 % d'anomalies gonosomiques chez les mâles.
— 0, 11 % d'anomalies gonosomiques chez les filles.

Ils sont 4 fois supérieurs dans les populations de débiles :

— 0, 96 % d'anomalies gonosomiques chez les mâles.
— 0, 49 % d'anomalies gonosomiques chez les filles.

Tableau IV.

	Troubles par excès		Troubles par défaut	
	Nombre de cas	QI moyen	Nombre de cas	QI moyen
Chromosome 1 en anneau			1	48
Délétion bras court du 5			27	38,9
Trisomie partielle du 5	4	37,5		
Trisomie 6 - 12	2	53		
Trisomie partielle 6 - 12	9	51		
Délétion bras court 6 - 12			1	40
6 - 12 en anneau			1	60
Trisomie 13 - 15	3	18		
Trisomie 13 - 15 partielle	3	35		
13 - 15 en anneau			5	39
Délétion bras court 13 - 15			1	57
Trisomie 16 - 18	5	18 - 20		
Trisomie 16 - 18 partielle	3	63,50		
Isochromosome 18	1	25		
16 - 18 en anneau			9	47
Délétion bras court 18			17	52
Délétion bras long 18			7	46,3
Trisomie 21	34	39,7		
Trisomie 21 partielle	9	62,6		
Monosomie 21 partielle			4	39
Monosomie 21			1	62
Chromosome G en anneau			1	54

Tableau V. *Étude de la chromatine sexuelle dans une population de débiles de sexe féminin.*

S.C. = sexe chromatinien.

AUTEURS		Nombre sujets	Nombre S.C. anorm.	Nombre corpuscules			Pourcentage anomalies
				0	2	3	
FRASER et coll.	1960	595	4		4		0,6
BREAKEY	1961	140	0				0
GUSTAVSON - AKESSON	1961	40	0				0
JOHNSTON - FERGUSON - SMITH - HANDMAKER	1961	827	3	1	2		0,35
SANDERSON - STEWART	1961	240	2		1		0,85
HAMERTON - JAGLIELLO - KIRMAN -	1962	196	2		1		1,5
MAC LEAN et coll.	1962	1907	9	1	8		0,52
BREG et coll.	1963	727	6	1	5		0,85
DAVIES	1963	250	1			1	0,40
DE LA CHAPELLE	1963	1256	5	3	2		0,40
RIDLER - SHAPIRO	1963	735	2		2		0,27
ANDERSON et coll.	1964	899	5	1	4		0,55
MARQUEZ - MONTER	1968	377	1	1			0,26
JALBERT et coll.	1970	31	1	1			3,2
TOTAL		8325	41				0,49

Tableau VI. *Étude de la chromatine sexuelle dans une population de débiles mâles.*

AUTEURS		Nombre sujets	Nombre anomal.	Nombre corpuscules			Pourcentage anomalies.
				1	2	3	
FERGUSSON - SMITH	1958	283	3	3			1, 06
PRADER et coll.	1958	336	8	8			2, 38
FERGUSSON - SMITH	1959	663	8	8			1, 20
BARR - SHAVER - CARR - PLUNKET.	1959	1506	14	11	3		0, 93
CORNWELL	1960	409	3	3			0, 73
DE LA CHAPELLE - HORTLING	1960	342	3	3			0,87
FERGUSSON - SMITH	1960	916	9	7	2		0,98
MOSIER et coll.	1960	1252	10	10			0,79
SHAPIRO - RIDLER	1960	900	6	6			0,66
BREAKEY	1961	157	1		1		0,64
CARR - BARR - PLUNKET.	1961	40	1	1			2,50
GUSTAVSON - AKESSON	1961	48	0				0
ISRAELSOHN TAYLOR	1961	1556	7		7		0,45
SANDERSON - STEWART	1961	245	2	2			0,82
HAMERTON et coll.	1962	226	1	1			0,44
MAC LEAN et coll.	1962	2607	28	23	4	1	1,07
FORSSMAN - HAMBERT	1963	760	15	15			1,90
BREG et coll.	1963	835	8	7		1	0,96
DAVIES	1963	515	4	3		1	0,78
ANDERSON et coll.	1964	763	5	5			0,66
MARQUEZ-MONTER	1968	623	5	4	1		0,80
JALBERT et coll.	1970	72	4	3	1		4,10
TOTAL		15054	145				0,96

Quant aux études globales de populations de débiles, nous les résumons dans le tableau VII (la partie inférieure du tableau concerne les études avec Trisomies 21 exclues).

En ne tenant compte que des études globales, nous obtenons 10 817 échantillons et 1 519 anomalies, réparties ainsi :

— aneuploïdies autosomiques	:	1154/ 1519	soit 75,97 %
— anomalies gonosomiques	:	136/ 1519	soit 8,95 %
— anomalies de structure	:	229/ 1519	soit 15,08 %

soit 14,04 % d'anomalies chromosomiques chez les débiles étudiés.

au VII.

AUTEURS		Nombre échantil.	Nombre anomal.	% anomal.	Aneuploïdies autosomiques		Anomalies gonosomiques		Anomalies de structure	
					Nbre	%	Nbre	%	Nbre	%
ANAINEN	1967	624	91	14,58	88	96,71	0	0	3	3,29
CHARLAT	1969	115	28	24,34	23	82,14	5	17,86	0	0
OBS P.A.	1969	1090	116	10,64	97	83,62	7	6,03	12	10,35
NAGISAWA	1970	1054	69	6,54	57	82,60	6	8,70	6	8,70
CH G.	1970	1283	208	16,21	131	62,98	30	14,42	47	32,60
ENET et NOEL	1970	64	7	10,90	4	57,14	1	14,29	2	28,57
TAGLIA	1971	1253	211	16,84	175	82,94	24	11,38	12	5,68
NSTON	1971	2100	206	9,81	170	82,52	9	4,37	27	13,11
STI	1971	795	201	25,28	137	68,15	24	11,95	40	19,90
ORBURN	1971	101	26	25,74	18	69,23	2	7,69	6	23,08
BERT et coll.	1972	103	22	21,3	15	68,18	5	22,72	2	9,10
RECHAL	1972	1815	285	15,81	213	74,22	16	5,58	58	20,20
RINCK - NOEL et coll.	1974	115	21	18,17	11	52,38	1	4,77	9	42,85
EZECH - NOEL	1974	200	14	7	9	64,28	2	14,28	3	21,44
RGEOIS - LIMOUZIN	1974	105	12	11,42	6	50	4	33,33	2	16,66
GGER		48	6	12,5	0	0	1	16,7	5	83,3
MIT	1969	50	4	8	2	50	0	0	2	50
Y	1970	50	8	16	0	0	1	12,5	7	87,5
AKUSHANSKY	1971	35	5	14,28	0	0	2	40	3	60
KEN	1971	233	11	4,72	3	27,28	6	54,54	2	18,18
NDALL	1972	700	31	4,43	3	9,67	11	35,37	17	54,84
TMANN et coll.	1975	51	5	10	0	0	1	20	4	80

Dans une publication récente, (1975), ERDTMANN et Coll. ont étudié 143 débiles sélectionnés selon 3 critères :

— étiologie de la débilité inconnue.
— présence d'au moins 3 malformations congénitales.
— suspicion d'une maladie génétique, le sujet alors seulement étudié en vue du conseil génétique.

Ils comparent ensuite leur enquête avec des résultats de travaux similaires (Tableau VIII).

Nous constatons que les pourcentages d'anomalies sont en moyenne supérieurs à ceux des études précédentes, vraissemblablement en raison de critères de choix différents et plus sélectifs des populations de débiles.

Tableau VIII.

AUTEURS		Nombre échantil.	Nombre anomal.	%	Anomalies autosomiques			Anomalies Gonosomiques	
					Nbre	%	% G Trisomie	Nbre	%
WARKANY	1964	282	63	22	54	85,71	15	9	14,29
DESTINE et MONTELEONE	1966	600	82	14	66	80,48	10	16	19,52
CADOTTE	1969	161	21	13	5	23,80	<1	16	76,20
VISFELDT	1970	227	51	22	48	94,11	4	3	5,89
BATTAGLIA et Coll.	1971	1463	219	15	195	89,04	12	24	10,96
AMO et Coll.	1971	686	101	15	86	85,14	11	15	14,86
MULCAHY et JENKYN	1972	493	148	33	141	95,27	24	7	4,73
ERDTMANN	1975	143	53	38	37	69,81	27	16	30,19

RÉSULTATS DE LA PRÉSENTE ÉTUDE

— * —

I — PRÉSENTATION GLOBALE DES RÉSULTATS.

Comme nous l'avons dit plus haut, 100 débiles de l'HP de Brienne le Château ont été caryotypés, dont 60 garçons et 40 filles.

Sur l'ensemble, 11 caryotypes se sont révélés anormaux, soit un pourcentage de 11 %.

La répartition des anomalies par sexe est la suivante :

— 8 sujets mâles, sur 60 étudiés, soit 13,3 %.
— 3 sujets féminins, sur 40 étudiés, soit 7,5 %.

— **Les aneuploïdies autosomiques :** sont au nombre de 10, soit 10 % de la population étudiée.

Il s'agit de 10 trisomies 21 libres.

— **Les anomalies gonosomiques :** nous n'en avons trouvée qu'une, soit 1 % de la population étudiée.

Il s'agit de caryotype 47, XYY.

— **Les anomalies de structure :** nous n'en avons dépistée aucune.

— **Les caryotypes normaux :** 89 caryotypes sur 100 sont normaux (89 %). Toutefois, il faut signaler :

- 4 caryotypes variants normaux.
- 1 caryotype qui s'était révélé anormal lors d'un premier prélèvement : il s'agissait d'associations de chromosomes au niveau des constrictions secondaires. Le 2ème prélèvement a montré un caryotype normal, avec disparition des associations.
- 1 caryotype normal pour un sujet féminin, qui présentait un phénotype de « Mongolienne ». (Observation n° 84 du chapitre VII).

En résumé, sur 100 débiles, 11 présentaient des anomalies chromosomiques (11 %), réparties ainsi :

- aneuploïdies autosomiques : 90,90 %
- anomalies gonosomiques : 9,09 %
- anomalies de structure : 0 %

} des anomalies

II — PRÉSENTATION DES OBSERVATIONS CARACTÉRISTIQUES.

1 - Les Trisomies 21 libres :

Dans ce travail, elles s'élèvent au nombre de 10, soit 10 % de la population étudiée (Tableau IX).

La répartition par sexe est la suivante :

- 7 sujets mâles.
- 3 sujets féminins.

Depuis la découverte de cette anomalie par LEJEUNE et TURPIN, de nombreux travaux sur la trisomie 21 ont été publiés.

Le pourcentage de trisomies 21 de notre étude, (10 %), est à peu près comparable à celui de nombreux travaux effectués dans des hôpitaux psychiatriques (par exemple , le chiffre de MARECHAL, 1972, est de 13,7 %.).

De plus, il est confirmé depuis longtemps que la trisomie 21 est la plus fréquente des aneuploïdies autosomiques.

Tableau IX.

Etat Civil date de naissance.	Motif / Date / Hospitalisation / Antécédents familiaux.	Psychomotricité	Examen	Caryotype
Bernard L... 4/4/1946. Sexe M.	Transféré de l'HP de St. Dizier. le 1/2/1960.	Propreté, langage acquis ergothérapie intra-pavillonnaire. QI ≈ 65.	1,45m, 51 kg. Faciès mongoloïde avec - yeux bridés, gros nez - macroglossie - occiput plat. Mains courtes et trappues pli palmaire transversal mais non unique. Hyperlaxité ligamentaire . Radio : absence congénitale de sinus frontaux. Atrophie hémi-bassin gauche.	47,XY,21+ 14 mitoses.
Daniel C... 20/7/1946. Sexe M.	Colères et agitation des tructrices. le 15/8/1967.	Propreté acquise . Pas de langage . Alimentation mixée. Vie végétative. non testé.	1,40m, 28 kg. Faciès mongoloïde, yeux bridés, épicanthus, grosses lèvres, macroglossie, petites mains trappues. pli palmaire transversal, mais non unique.	47,XY,21+ 13 mitoses.
Gérard M... 22/6/1955. Sexe M.	Troubles alimentaires, incontinence. le 14/2/1961. 3 frères normaux. 2 soeurs jumelles. DCD, l'une à l'accouchement, l'autre de leucémie.	Propreté acquise . Absence de langage, Danse au son de la musique. non testé.	1,42m, 45 kg. Faciès mongoloïde, yeux bridés, strabisme convergent, macroglossie, gros nez, occiput plat. Petite mains trappues, pli palmaire transversal, mais non unique. Hyper laxité ligamentaire.	47,XY,21+ 11 mitoses.
Gérard D... 3/9/1943. Sexe M.	Troubles du comportement, agressivité. Transféré d'un hospice le 28/6/1971.	Propreté acquise. Pas de langage. Joue avec des cubes. Non testé.	1,53 m. 76 kg. Faciès mongoloïde, yeux bridés, strabisme convergent, macroglossie, petites oreilles. malformées, occiput plat. Petites mains trappues et courtes. pli palmaire transversal mais non unique. Obésité.	47,XY,21+ 14 mitoses.

État Civil Date de naissance.	Motif / Date } Hospitalisation Antécédents familiaux.	Psychomotricité	Examen	Caryotype
Christian G... 9/2/1951 Sexe M.	Transféré de l'HP de St. Dizier. le 1/12/1960	Propreté acquise. Pas de langage. Joue avec des ficelles. Non testé.	1,52 m. 75 kg. Faciès mongoloïde, lunaire, yeux bridés, macroglossie, occiput plat. Petites mains trappues. Pli palmaire transversal, mais non unique. Hyperlaxité ligamentaire. Obésité importante.	47, XY, 21+ 13 mitoses.
Christiane K... 19/8/1940. Sexe F.	Épileptique, hospitalisée lors du décès de son père, le 1/4/1974.	Propreté acquise. Langage restreint. Vie végétative. Non testée.	1,35 m. 49 kg. Faciès mongoloïde avec yeux bridés, épicanthus, macroglossie. Petites oreilles bas implantées. Occiput plat. Petites mains courtes. Pli palmaire transversal, mais non unique. Obésité.	47, XX, 21+ 6 mitoses.
Yannick G... 4/11/1953.	Hospitalisée lors du décès de sa mère. 7 frères et soeurs.normaux entrée le 1/8/1974.	Propreté diurne incontinence nocturne. Langage rudimentaire. Crayonné toute la journée. Non testée.	1,40 m. 56 kg. Faciès mongoloïde, yeux bridés, épicanthus, macroglossie. Occiput plat . Petites oreilles bas implantées. Petites mains trappues. Pas de pli palmaire transversal. Obésité.	47, XX, 21+ 12 mitoses.
Marc D... 6/12/1956. Sexe M.	Hospitalisée en raison de la maladie de sa mère. le 1/10/1974.	Langage, propre acquis activités ergothérapiques QI ≈67.	1,58 m. 69 kg. Faciès lunaire, yeux bridés, strabisme convergent, macroglossie, occiput plat. Petites oreilles bas implantée Petites mains courtes. Pli palmaire transversal mais non unique. Obésité.	47, XY, 21+ 7 mitoses.
Didier S... 10/1/1961. Sexe M.	Troubles du comportement. 1 soeur normale. entré le 11/9/1974.	Pas de langage. Propreté acquise. Alimentation mixée. Non testé.	1,30 m. 26 kg. Facès mongoloïde, yeux bridés, strabisme convergent épicanthus, macroglossie légère. Pli palmaire transversal mais non unique. Ombilic éversé, pieds plats. 2ème orteil très long.	47, XY, 21+ 10 mitoses.
Evelyne C... 27/9/1958. Sexe F.	Hospitalisée lors de la maladie de sa grand mère qui l'élevait. Mère DCD d'éthylisme. Entrée le 23/12/1964.	Propreté acquise. Langage restreint. Vie végétative. Non testée.	1,40 m. 49 kg. Faciès lunaire, yeux bridés macroglossie, occiput plat, petites oreilles bas implantées Petites mains trappues. Pli palmaire transversal mais non unique. Hyperlaxité ligamentaire.	47, XX, 21+ 15 mitoses.

2 - Anomalie gonosomique :

Un caryotype XYY a été découvert dans cette étude (1 %).

a) - Observation :

Philippe B..., né le 27 février 1950 à Troyes, sexe M., transféré de l'Hôpital Psychiatrique de Sarreguemine le 19/3/1975.

— **Antécédents personnels :** il s'agit d'un débile léger, fils unique.

- période néonatale : elle fut normale.
- 18 mois : convulsions hyperthermiques au cours d'une grippe.
- 4 ans : opéré d'un Phymosis.
- 5 ans 1/2 : apparition de crises d'allure comitiales, mais mais atypiques . L'enfant se fléchit en deux, paraît absent, a des gestes clastiques, puis se calme épuisé.
- A la même époque, opéré d'un kyste thyroïdien, à 2 reprises, à quelques mois d'intervalle.
- Vers l'âge de 7 ans, est hospitalisé plusieurs fois dans des services de pédiatrie de Paris et de Troyes, pour y subir des bilans neurologiques.
- En 1961, commencent les hospitalisations à l'hôpital psychiatrique de Brienne le Château.

— **Antécédents familiaux :**

- Le père est faible, sans antécédents pathologiques.
- La mère est une névrosée hypochondriaque et hystérique . Aurait eu un épisode d'hyperthyroïdie. Avait 37 ans à la naissance de son fils.
- De fréquentes disputes éclataient entre les parents au sujet de leur fils, la mère étant toujours prête à lui trouver des excuses.

Philippe B...

Caryotype : 47, XYY

CENTRE HOSPITALIER DE CHAMBÉRY
LABORATOIRE DE CYTO-GÉNÉTIQUE
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
X
13
14
15
16
17
18
47,XYY
19
20
21
22
Y

— **Histoire du malade :**

La mère travaillant, l'enfant fut placé très tôt en nourrice. Par la suite, il est plusieurs fois placé, puis repris par ses parents, contre avis médical.

En 1961, il est hospitalisé pour la 1ère fois à l'Hôpital Psychiatrique à la suite de plaintes de voisinage: jette des pierres, allume des feux, terrorise les jeunes enfants.

En 1966, c'est la première hospitalisation à l'Hôpital Psychiatrique de Sarreguemine à la suite de fugues, au cours desquelles il commit des violences, s'attaquant à des garçonnets qu'il dévétait.

A la sortie de Sarreguemines, fait un court séjour chez ses parents, et commet plusieurs délits, vols, éthylisation, d'où une nouvelle hospitalisation à Brienne.

En 1972, il est de nouveau transféré à Sarreguemine, à la suite d'un délit sexuel commis sur un adolescent de 14 ans, alors qu'il était en état d'ivresse.

— **Examen psychologique :**

- 1961, au test de weschler : Q.I.V. = 74
Q.I.P. = 83
Ensemble = 76

A montré peu de coopération à l'examen.

En 1963, au test de Weschler : Q.I.V. = 76
Q.I.P. = 83
Ensemble = 78

Présente des difficultés dans l'élaboration des idées, dues au faible développement de la pensée conceptuelle.
Le pronostic d'adaptation sociale est mauvais.
Peut appartenir à la catégorie des « délinquants récidivistés ».

En 1965, au test de Weschler : Q.I.V. = 75
Q.I.P. = 87
Ensemble = 79

Le niveau d'effiscience intellectuelle est médiocre. Il existe une « détérioration pathologique significative », l'indice de détérioration étant de 51 %.
Possède une certaine « intelligence sociale » qui le fait se « débrouiller » malgré son sous-équipement intellectuel.

Examen psychiatrique :

Le sujet présente une personnalité psychopathique, avec importante arriération affective. A également un comportement « visqueux », avec impulsivité, et bradypsychie, passagère, évoquant la constitution glyschroïde des épileptiques (actuellement, pas de crise). Présente des épisodes de colères très violentes, incontrolables, avec agressivité et comportement antisocial.

Examens paracliniques :

- N.F.S. : normale
- B.W. : négatif
- Radio pulmonaire normale
- E.C.G. : tracé normal
- E.E.G. : a présenté des tracés pathologiques, ayant nécessité un traitement anti-comitial.

Actuellement, le dernier tracé est plat, pauvre, labile, mais sans image de las série comitiale.

N'a plus de traitement anti-épileptique.
- examen ophtalmologique : légère myopie.
- examen dentaire : très mauvaise denture.

Examen clinique général :

1,85 m. - 94 kg.
Obésité, absence de malformations.

Examen clinique par appareil : RAS.

Caryotype leucocytaire : 47, XYY.
- dénaturation ménagée : 47, XYY.
- fluorescence : 47, XYY.

Caryotypes des parents : ils sont normaux.

b) - Discussion :

Le caryotype 47,XYY fut découvert en 1961 par A.A. SANDBERG et Coll.

Depuis, de nombreux travaux ont été réalisés :

— dans des populations de nouveaux-nés
— dans la population générale d'adultes
— dans des populations de débiles
— dans des populations de psychopathes et délinquants.

Fréquence de cette anomalie dans ces différentes populations :

Tableau X. Fréquences comparatives du caryotype 47, XYY dans des populations de nouveaux-nés et d'adultes.

AUTEURS		Populations de nouveaux-nés	Population générale d'adultes
L. MOOR	1967		1,4 °/oo
MIKAMO	1969	1,3 °/oo	
P.A. JACOBS	1969	10XYY / 6554 n.nés soit 1,5 °/oo	
P.A. JOCOBS	1974	12XYY / 7849 n.nés soit 1,5 °/oo	
SERGOVITCH	1969	3,7 °/oo	
WALZER	1970	0,3 °/oo	
LUBS et RUDDLE	1970	1,4 °/oo	
HAMERTON	1972	0,5 °/oo	
FRIEDRICH - NIELSEN	1973	1,1 °/oo	
HOOKS	1973	29XYY / 28366 n.nés. soit 1,1 %	
MOYENNES		1,4 °/oo	1,4 °/oo

Nous constatons que les pourcentages de cette anomalies sont équivalents chez les nouveaux nés et les adultes de la population générale.

Tableau XI. *Fréquences du caryotype XYY dans les populations de débiles et dans les populations de psychopathes et de délinquants.*

AUTEURS		Populations de débiles	Populations de psychopathes et délinquants.
CLOSE	1968	2XYY / 68 soit 29°/oo	
TELFER	1968		5XYY / 129 psychopathes grands. 39°/oo
WIENER	1968		3XYY / 34 psychopathes associaux 88°/oo
AKESSON	1969		4XYY / 117 psychopathes grands. 34,2°/oo
FERRIER et Coll.	1969		0 / 103 psychopathes associaux 0°/oo
LEISTI	1971	2XYY / 374 soit 5,3°/oo	
AITKEN	1971	5XYY / 233 soit 21,5°/oo	
THORBURN	1971	1XYY / 101 soit 10°/oo	
JACOBS et Coll.	1971		7XYY / 2538 population pénale. 2,75°/oo
MARECHAL	1972	4XYY / 1177 soit 3,4°/oo	
BENEZECH. - NOEL.	1972		15XYY / 600 service de sureté. 25°/oo
BATTAGLIA	1972	2XYY / 670 soit 3°/oo	
BORGAONKAR	1972		1XYY / 200 psychopathes 5°/oo
MOYENNES		12 °/oo	27,70 °/oo

Nous constatons que les pourcentages augmentent dans les populations de débiles, plus ou moins selon les travaux. Par contre, dans les populations de psychopathes, les chiffres sont nettement supérieurs, particulièrement chez les sujets de grande taille.

Caractéristiques principales des hommes porteurs d'un Y supplémentaire : (d'après les travaux de Benezech - 1973).

Caractères physiques et physiologiques :

Ce sont des hommes de grande taille, (supérieure à 1,80 m), mais les tailles moyennes ne sont pas rares.

Ils présentent à une fréquence plus élevée que dans la population générale, quelques malformations somatiques : anomalies oculaires, en particulier la myopie, anomalies osseuses mineures, quelques défectuosités dentaires.

Une anomalie de la spermatogénèse existe chez tout homme XYY, mais le pouvoir fécondant est normal dans la plupart des cas.

On a constaté également de fréquentes perturbations neurophysiologiques : à l'E.C.G., augmentation du temps de conduction auriculo-ventriculaire.

L'E.E.G. montre souvent un tracé lent, avec de brèves activités paroxystiques.

L'analyse des dermatoglyphes révèle une baisse de la somme totale des crêtes digitales.

Caractères psychosociaux :

Dans la population générale, de nombreux hommes XYY sont d'intelligence normale, et bien socialisés.

Un certain nombre présentent pourtant une « fragilité psychologique », avec timidité ou passivité, agressivité, instabilité. Certains sont prépsychotiques, ou ont une activité délictuelle variée.

Mais l'atteinte psychosociale de ces sujets semble nette : il faut en effet remarquer l'augmentation de fréquence du génotype XYY dans les milieux surveillés (prisons, services de sûreté...).

Sur le plan psychologique, si la débilité ne semble pas constante, par contre, on retrouve souvent chez ces « déviants » « un moi faible et immature, une mauvaise adaptation dans le milieu social, une faible tolérance à la frustration, une agressivité importante et une incapacité à réprimer les pulsions ».

Caractères psychiatriques :

Selon BENEZECH, « il n'existe pas de syndrome psychiatrique du double Y », ni de « chromosome du crime ». Si l'atteinte physique et morale de ces sujets semble réelle, l'atteinte génétique n'est qu'un facteur prédisposant parmi tant d'autres, à l'apparition d'une sociopathie (l'auteur insiste en particulier sur le milieu familial souvent pathogène des déviants XYY). L'Y supplémentaire n'est pas « un fatum biologique conduisant inéluctablement au comportement antisocial. ».

Dans une publication récente, M. BENEZECH et B. NOEL se sont employés à cerner les éventuelles conséquences neurologiques du génotype 47 XYY :

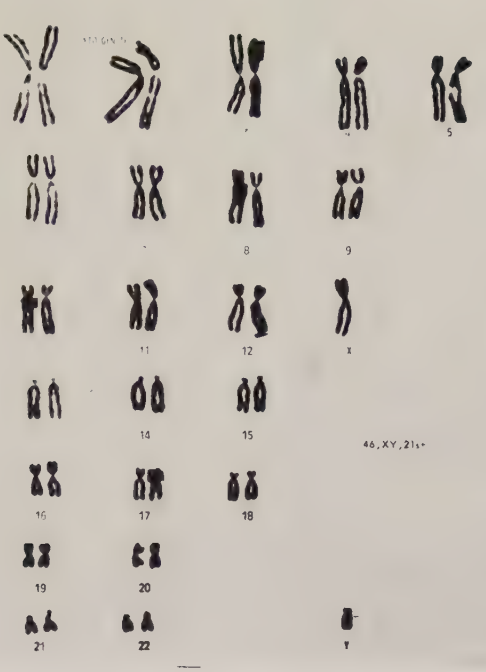
Ayant étudié les E.E.G. de 19 XYY, et ayant découvert parmi les 51 XYY identifiés, 5 sujets porteurs de troubles neurologiques, ils supposent, devant la fréquence des modifications neurophysiologiques, une altération anatomo-fonctionnelle du système nerveux : « La présence d'un chromosome Y supplémentaire pourrait se manifester dans la sphère neurologique, par une fragilisation d'ensemble, avec trouble organo-physiologique, restant habituellement infra-clinique, tant au point de vue neurologique que psychiatrique ».

Richard R...

Caryotype : 46, XY, 21 S +

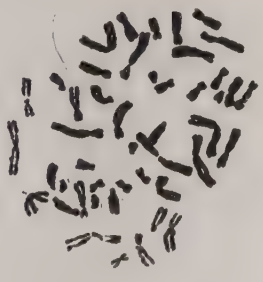
Jean - Claude G...

Caryotype : 46, XY, 14 S ++, 15 S +



46, XY, 21s+

46, XY, 14 s + ?



3 - Les caryotypes variants normaux :

Au cours de cette étude, nous avons observé 4 caryotypes variants normaux, dont voici les observations.

a) - Observations :

1ère observation : **Richard R...**, né le 3 décembre 1935 à Troyes, sexe masculin, entré le 11/5/1959.

Histoire du malade :

Arriéré mental profond, transféré de l'Hôpital psychiatrique de St. Dizier, où il avait été hospitalisé pour gatisme et agitation destructrice.

Pas de famille connue.

Comportement psychomoteur :

Absence de langage et de compréhension du langage. Mène une vie végétative, avec incontinence totale et coprophagie.

Absorbe des mégots de cigarettes, et tout ce qu'il trouve.

Présente des stéréotypies motrices, avec masturbation continuelle.

Il est sujet à des accès d'agitation, aux cours desquels il se mutile. Non testé.

Examen général :

1,75 m. - 80 kg.

Présente un morphotype légèrement mongoloïde, avec macrocéphalie, bosses frontales très développées.

Strabisme convergent.

Voûte palatine ogivale.

Au niveau de la main gauche, existence d'un pli palmaire transversal, mais non unique.

Examen par appareil : R.A.S.

Examens para-cliniques :

— N.F.S., V.S., normales.
— B.W. négatif.
— radio pulmonaire : normale.

Caryotype : leucocytaire : (46, XY, 21 S+ (15 mitoses).

- dénaturation ménagée : 46, XY, 21 S+
- fluorescence : présence de satellites fluorescents du niveau du chromosome 21.

Il s'agit probablement d'un variant normal.

2ème observation : **Marcel D...**, né le 9 mai 1913,
Sexe masculin, entré le 22/2/1969.

Histoire :

Arriéré mental profond, en provenance d'uh hospice, hospitalisé pour agitation psychomotrice.

Pas de famille connue.

Psychomotricité :

Absence de langage, incontinence totale, vie végétative. Présente de fréquents accès d'agitation, au cours desquels il crie et déambule sans arrêt. Non testé.

Examen général :

1,40 m. - 37 kg.

Présente un morphotype dégénératif, avec polymalformations :

- Petites mains effilées, aux doigts très fins. (mains de fillettes).
- Flexion irréductible des poignets.
- Petits pieds atrophiques, en flexion irréductible sur les jambes. (marche sur les talons).
- Malformation des orteils qui se chevauchent.

Examen par appareil : R.A.S.

Examens paracliniques :

— N.F.S., V.S., normales,
— B.W. négatif.
— radio pulmonaire : normale.

Caryotype : leucocytaire : 46, XY, (10 mitoses).

En fluorescence, 46, XY, 22 S +
Le satellite du chromosome 22 peut être considéré comme, un variant normal.

3ème observation : **Jean-Claude G...**, né le 5 décembre 1949,
Sexe masculin, entré le 28/12/1962.

Histoire :

Débile mental moyen, ancien pupille de l'Assistance Publique, hospitalisé pour troubles caractériels.

Il fut élevé en nourrice - Mère décédée.
Père inconnu.

Comportement psychomoteur :

Langage, propreté acquis. Fugueur et délinquant (vols durant ses fugues).

Présente des troubles du comportement sexuel , avec pédophilie.

Q.I. au test de Weschler : 67.

Examens paracliniques :

— N.F.S. normale : B.W. négatif.
— Hyperlipémie : lipides totaux : 9,50 g/l.
triglycérides : 5,33 g/l.
— E.C.G. : normal
— E.E.G. : Tracé présentant, lors de l'hyperpnée, des éléments anormaux de type « pointes diphasiques », et surtout de type « théta, lentes », survenant par bouffées dans les régions antérieures.

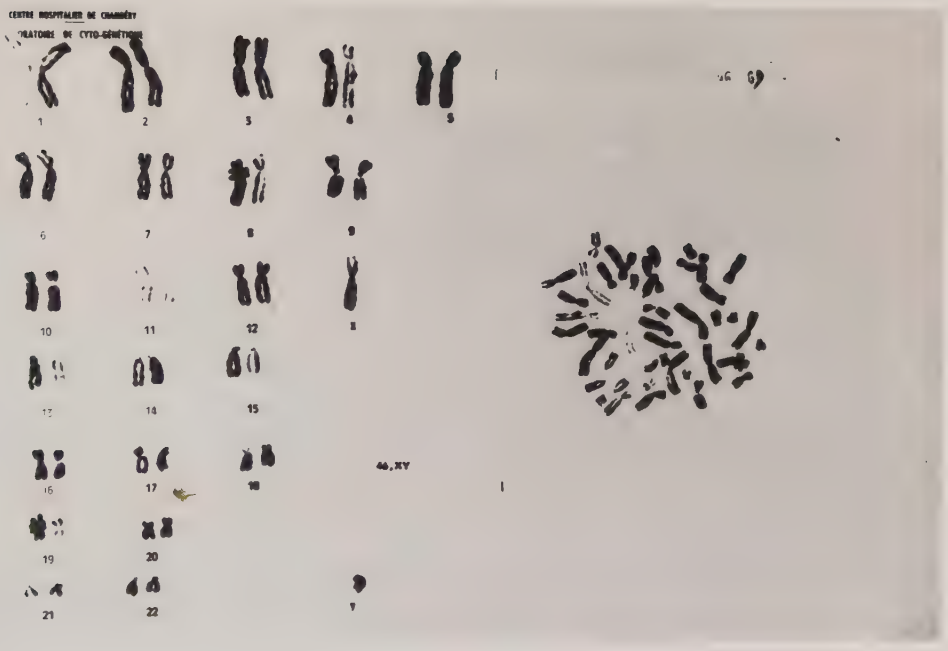
Roger M...

Caryotype : 46, XY, 14 S + , 21 S +

Marcel D...

Caryotype : 46, XY, 22 S+

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
X
13
14
15
16
17
18
46, XY
19
20
21
22
Y


CENTRE HOSPITALIER DE CHAMBÉRY
LABORATOIRE DE CYTO-GÉNÉTIQUE
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
X
13
14
15
16
17
18
46,XY
19
20
21
22
Y

Examen général :

1,66 m. - 89 kg. Obésité très importante.
Absence de malformations apparentes.

Examen par appareil : R.A.S.

Caryotype leucocytaire : 46, XY, 14 S + +

Coloration G II. : les 2 chromosomes 9 sont normaux. pas de répartition anormale de l'hétérochromatine G II.

Fluorescence : 46, XY, 15 S +

Le très gros satellite du chromosome 14 n'est pas fluorescent. Un prélèvement de contrôle confirme qu'il s'agit bien de gros satellites.

Le caryotype est donc : 46, XY, 14 S + +, 15 S +

4ème observation : **Roger M...,** né le 17 janvier 1938.
Sexe masculin, entré le 3/1/1963.

Histoire :

Débile mental léger, hospitalisé en 1963 pour la 1ère fois, à la suite d'une tentative d'autolyse.

N'a aucune famille, car ancien pupille de l'Assistance Publique A fait de multiples tentatives d'autolyse, ayant nécessité plus de 18 hospitalisations en milieu psychiatrique. Il s'agit d'une personnalité psychopathique présentant des périodes d'agressivité violente, dont une a nécessité son transfert à l'Hôpital psychiatrique de Sarreguemine en 1973.

Psychomotricité :

Langage et propreté acquise,. Humeur dépressive et labile. Activité intra-pavillonnaire. Q.I. : 76.

Examens paracliniques :

— N.F.S. - V.S. - normales.
— B.W. négatif.
— E.C.G. : normal.
— Radio pulmonaire : normale.
— E.E.G. : Tracé lent, mais non pathologique.

Examen général :

1,72 m. - 83 kg.
Pas de malformations apparentes.

Examen par appareil : R.A.S.

Caryotype leucocytaire : 46, XY, (19 mitoses).
Dénaturation ménagée : 46, XY, 14 S + , 21 S +
Fluorescence : 46, XY, 14 S + , 21 S +
Il s'agit de variant chromosomique normal.

b) - Discussion :

Dans une publication de 1967, COURT BROWN estimait la fréquence de ces caryotypes variants normaux à 2 ou 3 % pour les autosomes. Les autosomes concernés sont les paires 13 - 15, 16 et 21 - 22, c'est-à-dire les chromosomes porteurs d'une constriction secondaire.

Pour les acrocentriques, la variation caractéristique est une augmentation de longueur du bras court, ou moins souvent, une diminution de longueur de ce même bras. Quant au chromosome 16, sa variation caractéristique est une augmentation de longueur du bras long.

Il existe également chez l'homme, un chromosome Y variant (fréquence de 2 à 3 %).

Dans notre série, les variations observées consistent en la présence de satellites sur les bras courts des chromosomes 14, 15, 21 et 22.

Ce phénomène fut constaté par TJIO et PUCK (1959), CHU et GILES (1959) et LEVAN et HSU (1960), qui ont alors suggéré que 2 paires d'autosomes pouvaient posséder des satellites sur leur bras court.

MALCOLM et Coll. (1961) établissent que 5 paires d'autosomes peuvent être satellitées, à savoir les paires 13, 14, 15, 21 et 22.

Ayant examinés 250 cellules (50 cellules de 5 femmes caryotypées), ils font état du phénomène de « satellite association », c'est-à-dire, qu'un certain nombre de chromosomes sont attachés par leur satellites : 60 % des cellules montraient au moins une association de chromosomes.

Ils émettent l'hypothèse que les associations de satellites sont un des facteurs déterminants dansla production de non disjonction autosomiale au cours de la méïose et que les satellites ont des relations avec la formation du nucléole.

Plusieurs auteurs ont ensuite étudié les corrélations entre l'association des satellites et la tendance à la non disjonction : OHNO et Coll. en 1961, EVANS en 1961, ZANG et BACK en 1966, 1967 et 1968, LUCHSINGER et Coll. en 1969. Or, les résultats de leurs travaux ne sont pas tout à fait concordants.

En 1967, ZANG et BACK suggèrent que non seulement la fréquence des satellites sur les bras courts des chromosomes acrocentriques, mais aussi la tendance à l'association des satellites, sont des caractéristiques individuelles.

En 1971, TAJMIROVA et KLEIN étudient les différentes corrélations entre la tendance à la non disjonction, et certains paramètres, trouvés pour des parents et leurs enfants atteints d'une aneuploïdie (Trisomie 21 et Klinefelter). Ils avancent l'hypothèse que la non disjonction serait en rapport avec une augmentation du nombre de chromosomes associés.

En 1974, COOKE et CURTIS, ayant étudié 106 pères et 102 mères de mongoliens, pensent que le risque de non disjonction augmente avec l'âge maternel, par la persistance anormale du nucléole.

MATTEI (1974) étudie les caryotypes de 32 couples de parents de trisomiques 21, qu'il compare avec les caryotypes de 32 couples témoins (128 personnes, et 6 400 métaphases examinées). Il trouve chez les parents de mongoliens une augmentation significative des associations entre acrocentriques. Toujours chez les parents de mongoliens, toutes les associations avec le chromosome 22 sont augmentées, sauf l'association 22 - 15. Toutes les associations avec le chromosome 15 sont diminuées. Toutes les associations avec le chromosome 21 sont diminuées, sauf l'association 21-22 (Diminution des associations 21-14 et 21-21). Il note aussi une augmentation significative des associations entre les chromosomes homologues, surtout 22-22, ce qui montre que les associations de chromosomes ne se font pas au hasard.

D'autre part, chez les parents de mongoliens, les chromosomes 21 - 22 - 14 sont significativement plus souvent associés.

Il constate que les acrocentriques sont impliqués dans les remaniements et les malségrégations. La non disjonction intéresse le plus souvent ces chromosomes.

« Une des explications que l'on puisse proposer actuellement pour rendre compte de la fréquence de ces anomalies intéressant les chromosomes acrocentriques est le rôle d'organisateurs nucléolaires que jouent ces chromosomes. Ils contribuent à la formation du nucléole et sont en rapport étroit avec lui jusqu'à sa disparition. Ils sont donc en rapport étroit les uns avec les autres, et cette proximité immédiate est susceptible de favoriser translocations et non disjonctions ».

MATTEI fait également une revue des travaux portant sur cette question. Il rappelle les travaux de ZANG et BACK, qui avaient observé l'existence de liens physiques entre ces chromosomes : « 10 % des associations sont fixées par des filaments reliant les satellites entre eux ».

« LAMPERT, en 1969, démontre que chaque chromosome, formé par des fibres très sérrées, serait accroché l'un à l'autre par 1 fibre ou davantage. Ces fibres inter-satellites consistent en nucléo-protéines B, structure habituelle des chromosomes condensés ».

« Il est logique de penser que la proximité de ces chromosomes acrocentriques dans la métaphase est l'expression de leur fonction commune, puisque les chromosomes D et G sont les porteurs d'organisateurs nucléolaires dans les cellules humaines...

Lorsque la cellule entre en division, le nucléole disparait, mais le matériel nucléolaire visqueux a tendance, surtout s'il est en grande quantité, à regrouper les chromosomes qui lui sont associés à travers les différentes phases successives de la mitose et de la méïose.

L'association des chromosomes acrocentriques et la fusion nucléolaire sont les manifestations du même phénomène et reflètent les différents états de l'activité nucléolaire ».

MATTEI montre également que « le taux d'associations entre chromosomes acrocentriques est extrèmement variable d'un individu à l'autre, il ne dépend ni de l'âge, tout au moins entre 20 et 50 ans, ni du sexe. Ces associations permettent de penser que le taux d'associations est un caractère biologique constitutionnel ». Toutefois, le vieillissement pourrait entrainer des lésions de nucléole, d'où une persistance anormale de ce nucléole pendant la métaphase, ce qui maintiendrait les associations entre chromosomes.

MATTEI parle aussi des chromosomes variants normaux, appelés « chromosomes marqueurs ». La transmission de ces chromosomes se fait de génération en génération, de façon mendélienne. Mais la signification de ces chromosomes marqueurs n'est pas résolue.

4 - Observation du malade qui présentait des associations de chromosomes lors d'un premier prélèvement :

Ce malade présentait en effet des associations de chromosomes, en particulier 14 - 21, au niveau des constrictions secondaires. Or, le prélèvement de contrôle montra un caryotype normal.

Maurice G..., né le 25 avril 1934,
Sexe masculin, hospitalisé le 11/5/1959.

Histoire du malade :

Arriéré mental profond, transféré de l'Hôpital psychiatrique de St Dizier.

Le père est inconnu, probablement décédé. La mère est remariée et décédée. Pas de frères et soeurs.

Il avait été hospitalisé en placement d'office, en raison des phases d'agressivité extrême qu'il présentait.

Psychomotricité :

Langage et propreté acquis, bien qu'il existe une incontinence intermittente.

Mène une vie végétative, déambule sans arrêt. Il présente des stéréotypies motrices (balancement) et des périodes d'agitation, pendant lesquelles il est dangereux.

Lorsque l'on s'occupe de lui, il répète les mêmes phrases de façon stéréotypée.

« Il est pas beau Maurice ? , Il a pas le droit de frapper les grand-mères ? ».

Activité masturbatoire constante.

Non testé.

Examen général :

1,73 m. - 76 kg.

Présente un morphotype dégénératif avec :

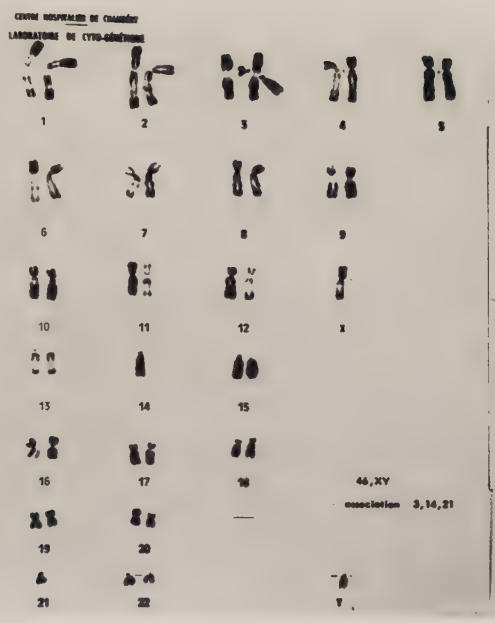
- macrocéphalie
- grand nez dévié à la suite d'une fracture
- voûte palatine ogivale
- cyphose dorsale et proéminence abdominale.

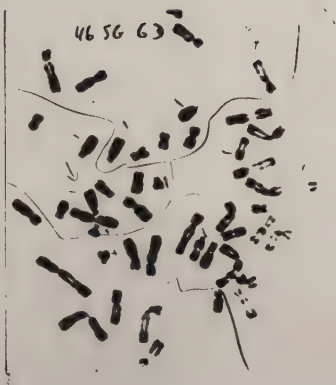
Maurice G...

– 1er prélèvement : 46, XY

Association 3, 14, 21

– 2ème prélèvement : 46, XY


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
X
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
Y
46,XY
association 3,14,21


46 5G 63

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
X
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
Y
46,XY

46 5G 63

Examen par appareil : R.A.S.

Examens paracliniques :

— N.F.S., V.S. normales,
— B.W. négatif.
— Groupe sanguin : O Rhésus ⊕
— Radio pulmonaire normale.
— E.C.G. : tracé normal.
— E.E.G. : tracé peu structuré, mais non pathologique.

Caryotype leucocytaire : 46, XY (15 mitoses).

. Dénaturation ménagée
. B.U.D.R.O.A.
. C.
. G.I.I.
. Fluorescence.

> présence d'associations deschromosomes : 46,XY.
> 3, 14, 21 → 2 associations
> 1, 14, 21 → 2 associations
> 7, 14, 21 → 1 association.

Un prélèvement de contrôle montra un caryotype normal, avec disparition des associations.

Il faut remarquer que lors du premier prélèvement, le patient ne présentait aucun épisode pathologique, infectieux ou autre, pouvant expliquer ces associations. Il était à jeun, et son traitement neuroleptique était le suivant :

LARGATREX - 100 comprimés : 2 cp/jour.
TERCIAN gouttes : 20 gouttes par jour.
ARTANE - 5 comprimés : 1 cp/jour.

Ce phénomène d'association des chromosomes 14 - 21 n'a été observé que dans un petit nombre de mitoses, et il fut passager. On ne peut donc en tirer de conclusions, et l'on ne doit surtout pas affirmer qu'il est à l'origine de l'arriération mentale de ce malade.

Il a peut être été provoqué par un épisode pathologique, infectieux ou viral, passé inaperçu, ou par un régime alimentaire particulier, ou encore par un traitement médicamenteux.

Mais dans l'état actuel de nos connaissances, nous ne pouvons pas apporter d'autres explications.

5 - Discussion :

On peut s'étonner du petit nombre d'anomalies chromosomiques trouvées dans cette investigation, par rapport aux travaux précédents (chapitre V).

Comme nous l'avons signalé plus haut, il est probable que de nombreux cas d'arriérations mentales sont dus à des carences précoces.

Peut être, également, les aberrations chromosomiques se trouvent elles parmi les arriérés écartés par notre méthode de travail, en raison d'une étiologie organique connue à leur déficit mental. Il se pourrait en effet qu'il existe une relation de cause à effet entre certaines anomalies chromosomiques et la fréquence des accidents néonataux, et de ce que l'on appelle globalement des « encéphalopathies précoces ».

D'autre part, tous les débiles ne se trouvent pas à l'Hôpital psychiatrique.

En ce qui concerne les enfants, certains sont dans des I.M.P., bien que ces derniers paraissent assez sélectifs. Ces établissement ne prennent en charge que les enfants « inadaptés », s'ils sont trop débiles ou caractériels, ils sont hospitalisés à l'Hôpital psychiatrique.

Pour les adulte,il existe des hospices qui accueillent quelques débiles éducables.

Certains de ces malades sont également en « placement familial », mais il s'agit toujours de débiles légers.

On peut donc considérer que les débiles les plus profonds sont hospitalisés à Brienne le Château.

RÉSUMÉ DES OBSERVATIONS DE DÉBILES

A CARYOTYPE NORMAL.

— * —

Nous avons pensé qu'il serait utile de présenter ces observations résumées, car elles témoignent d'une pathologie qui disparaitra peut être...

Observation n° 1. —

Teddy G..., né le 12/7/1955 à TROYES.
Sexe masculin. Hospitalisé le 22/1/1973.

— Débile mental profond. Ne parle pas. Autonomie relative. Pas de gatisme.
— Comportement instable ; parfois agressif. Non testé.
— Examen : 1,72 m. - 58 kg. - R.A.S., sinon une verge longue.
— Caryotype : 46,XY.

Observation n° 2. –

Georges R..., né le 18/12/1955.à SAIGON.
Sexe masculin. Hospitalisé le 25/4/1970.

— Débile profond en provenance d'un I.M.P. Hospitalisé pour gatisme.
— Antécédents familiaux:2 frères, 1 soeur normaux.
— Comportement : vie végétative, auto-agressivité, gatisme.
— Examen : 1,63 m. - 56 kg. R.A.S.
— Caryotype : 46,XY.

Observation n° 3. –

Michel S..., né le 7/10/1939 à ESTISSAC.
Sexe masculin. Hospitalisé le 5/6/1959.

— Débile profond, transféré de l'H.P. de St. Dizier.
— Comportement : docile mais coléreux. Incontinence intermittente. Activité ergothérapique. Non testé.
— Examen : 1,56 m. - 60 kg. - microcéphalie, voute palatine ogivale.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 4. –

Patrick H..., né le 20/2/1957 à TROYES.
Sexe masculin. Hospitalisé le 23/2/1964.

— Débile profond, hospitalisé pour gatisme.
— Antécédents familiaux:1 frère débile léger, 1 frère débile profond, 3 frères et 1 soeur normaux.
— Comportement : vie végétative, pas de langage. Phase d'agressivité et d'opposition. Incontinent. Non testé.
— Examen : 1,64 m. - 51 kg. - Grande verge ; excroissance de la fesse gauche.
— Caryotype : 46,XY.

Observation n° 5. –

Yves B..., né le 24/11/1963.
Sexe masculin. Hospitalisé le 11/5/1959.
– Débile profond transféré de l'H.P. de St Dizier.
– Comportement : instabilité importante. Pas de langage. Propreté acquise. Non testé.
– Examen : 1,79 m. - 60 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 6. –

Denise F..., née le 21/8/1957.
Sexe féminin. Hospitalisé le 21/8/1960.
– Débile profonde, hospitalisée pour comitialité type « petit mal ».
– Comportement: calme. Prononce quelques mots. Vie végétative. Propreté diurne, énurésie nocturne. Non testée.
– Examen : 1,68 m. - 58 kg. - Faciès mongoloïde. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 7. –

Maryse B..., née le 3/8/1952 à TROYES.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/12/1960.
– Débile profonde, transférée de l'H.P. de St. Dizier où elle était depuis 1956.
– Fratrie normale.
– Comportement : constamment agitée, incompréhension du langage parlé ; gatisme ; coprophage. Non testée.
– Examen : 1,50 m. - 54 kg. - Pieds plats. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 8. –

Nicole L..., née le 23/9.1946.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/12/1960.

- Débile profonde. Labotomie pré-frontale en 1963, sans résultats, pour troubles caractériels intenses.
- Comportement : vie végétative ; balancements incessants ; phases d'auto-agressivité ; gatisme et coprophagie. Non testée.
- Examen : 1,60 m. - 56 kg. - Dents mal implantées. Pieds plats. - R.A.S.
- Caryotype : 46, XX.

Observation n° 9. –

Jean-Marie M..., né le 26/5/1941.
Sexe masculin. Hospitalisé le 18/7/1961 pour troubles caractériels importants.

- Débile profond.
- Comportement : très instable et agressif. Autonome . Q.I. : 44.
- Examen : 1,70 m. - 68 kg. - R.A.S.
- Caryotype : 46, XY.

Observation n° 10. –

Fernand L..., né le 9/9/ 1934 à TROYES.
Sexe masculin. Hospitalisé le 5/6/1959.

- Débile profond interné depuis 1939 pour gros troubles du comportement. Lobotomisé en 1951, sans résultat.
- Comportement : accés d'agitation destructrice. Vie végétative. Gatisme. Non testé.
- Examen : 1,70 m. - 69 kg. - R.A.S.
- Caryotype : 46, XY.

Observation n° 11. –

Robert R..., né le 9/7/1954.
Sexe masculin. Hospitalisé le 12/1/1967.

– Débile profond, porteur d'une maladie de LOBSTEIN. Antécédents de comitialité. Multiples fractures jusqu'en 1969.
– Comportement : calme. Autonomie. Q.I. : 50.
– Examen : 1,73 m - 54 kg. - Sclérotiques Bleutées. Macrocéphalie. Petites oreilles bas implantées.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 12. –

Marie-José H..., née le 27/11/1955.
Sexe féminin. Hospitalisée depuis le 26/11/1964 pour gros troubles caractériels.

– Antécédents familiaux : issue de parents cousins germains. 2 frères décédés en bas âge (toxicose et mastoïdite). Les 6 frères et soeurs restants sont normaux.
– Débile profonde. Surdité séquellaire à de multiples otites.
– Comportement : autonome . Calme.
– Examen : 1,49 m. - 54 kg. - Obésité gynoïde. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 13. –

Ginette R..., née le 15/1/1928 à TROYES.
Sexe féminin. Hospitalisée depuis le 13/8/1960 pour troubles du comportement.

– Pas d'antécédents familiaux.
– Débile profonde.
– Comportement : pas de langage ; alternance d'agressivité et de catatonie. Pas d'autonomie.
– Examen : 1,73 m. - 68 kg. - Lobes d'oreilles de grande taille . - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 14. –

Jean-Pierre D..., né le 8/3/1945.à TROYES.
Sexe masculin. Hospitalisé le 1/12/1960.

– Débile profond transféré de l'H.P. de St Dizier où il était depuis 1954.
– Comportement : vie végétative . Gatisme .Q.I. : 35.
– Examen : 1,70 m. - 59 kg. - Voûte palatine ogivale - R.A.S.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 15. –

Ebé R..., née le 22/1/1924.
Sexe féminin. Transférée de l'H.P. de St Dizier le 5/6/1959, où elle était internée depuis 1931.

– Débile profonde. Nanisme hypophysaire.
– Comportement : vie végétative - gâtisme total - Tics et grognements continuels. Non testée.
– Examen : 1,11 m. - 23 kg. - Nanisme harmonieux. Maigreur Faciès vieillot. - Cyphose dorsale.
– Caryotype : 46, XX:

Observation n° 16. –

Jean-Pierre M..., né le 9/1/1927.
Sexe masculin. Transféré de l'H.P. de St Dizier le 17/9/1959.

– Débile profonde.
– Comportement : absence de langage. Vie végétative. Absorbe tous les détritus.
– Examen : 1,72 m. - 55 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 17. –

Septime M..., né le 7/10/1924.
Sexe masculin. Transféré de l'H.P. de St Dizier le 11/5/1959.
– Débile profond.
– Comportement : vie végétative : gatisme, accés d'agressivité: stéréotypie motrice (balancement). Non testé.
– Examen : 1,55 m. - 43 kg. - poignet gauche fixé en flexion irréductible.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 18. –

Jean-Paul L..., né le 7/10/1924.
Sexe masculin. Transféré de l'H.P. de St Dizier le 11/5/1959.
– Débile profond interné pour agressivité.
– Comportement : vie végétative - gatisme - Non testé.
– Examen : 1,67 m. - 54 kg. - Dépression accentuée au niveau de l'appendice xyphoïde. Doigts et poignet droit fixés en flexion irréductible.
– Caryotype : 46,XY.

Observation n° 19. –

Pierre C..., né le 18/9/1947.à TROYES.
Sexe masculin. Hospitalisé le 10/11/1967.
– Débile profond issu de parents cousins germains.
– Comportement : calme, langage sommaire, comprend les ordres simples. Activités ergothérapiques. Non testé.
– Examen : 1,71 m. - 69 kg. - Ptôse de la paupière droite.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 20. –

Françoise G..., née le 19/2/1955 à TROYES.
Sexe féminin. Hospitalisée le 11/7/1963 pour troubles caractériels.

– Débile moyenne, pupille de l'A.P. (Assistance publique).
– Fratrie : 1 soeur débile. 4 frères et soeurs normaux.
– Comportement : éducable. Alternance de périodes de calme et d'agressivité. - Q.I. : 65.
– Examen : 1,49 m - 59 kg - R.A.S.
– Caryotype : 46,XX.

Observation n° 21. –

Claudine P..., née le 6/8/1951.
Sexe féminin. Transférée de l'H.P. de St Dizier le 9/2/1961 pour gros troubles caractériels avec notamment étranglement d'une autre petite malade.

– Fratrie : 5 frères et soeurs normaux mais issus d'un 2ème mariage.
– Comportement : relativement calme. Acquisition du langage et de la propreté . Illétrée. - Q.I. : 63.
– Examen : 1,67 m. - 64 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 22. –

Claudie G..., née le 10/9/1953 à TROYES.
Sexe féminin. Hospitalisée le 13/1/1973 pour gros troubles caractériels.

– Débile profonde, sourde et muette.
– Fratrie : 12 frères et soeurs normaux.
– Comportement : calme, énorme quête affective. Ecrit quelques mots. Difficultés de contrôle sphinctérien. Non testée.
– Examen : 1,58 m. - 60 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 23. —

Alain Z..., né le 11/3/1948.
Sexe masculin. Hospitalisé le 26/11/1962 pour gatisme.

— Débile profond.
— Fratrie : a des frères et soeurs malades par accidents congénitaux ou obstétricaux.
— Comportement : calme mais aucune autonomie.
— Examen : 1,72 m. - 58 kg. - Pyrgocéphalie ; acrocéphalie ; voute palatine ogivale ; équinisme du pied gauche. Serait porteur d'une maladie de FREDRICH (signe de Romberg +++, réflexes rotuliens vifs et polycinétiques, babinski bilatéral, marche perturbée).
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 24. —

Jacky C..., né le 20/10/1954 à TROYES.
Sexe masculin. Hospitalisé le 18/5/1961 pour gatisme.
Enfant prématuré.

— Débile profond.
— Fratrie : 1 frère normal.
— Comportement : aucune autonomie ; gatisme total ; vie végétative. N'a jamais parlé ni marché.
— Examen : petite taille ; articulations enraidies ; jambes atrophiques ; orteils déformés ; léger strabisme.
— Caryotype : 46,XY.

Observation n° 25. —

Michel C..., né le 16/7/1924.
Sexe masculin. Transféré de l'H.P. de St Dizier le 11/5/1959.

— Débile profond.
— Comportement : vie végétative ; gatisme total ; absence de langage. Non testé.
— Examen : 1,82 m. - 78 kg. - Cécité droite - Gynécomastie.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 26. —

Raymond C..., né le 24/9/1938.
Sexe masculin. Hospitalisé le 2/7/1959.
— Débile profond.
— Comportement : vie végétative ; gatisme ; non testé.
— Examen : 1,53 m. - 53 kg - Tête en « pain de sucre ». Implantation très basse des cheveux. Voûte palatine ogivale. Petites mains courtes et trappues.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 27. —

José B..., né le 21/2/1959 à TROYES.
Sexe masculin. Adréssé par un I.M.P. le 14/11/1973, pour troubles caractériels et perversité.
— Débile moyen.
— Comportement : « collant ». Langage acquis. Pas de gatisme. Q.I. : 60.
— Examen ; 1,62 m. - 51 kg. - Facès mongoloïde ; léger strabisme convergent ; pied bot droit.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 28. —

Marcel R..., né le 17/8/1938.
Sexe masculin. Hospitalisé le 17/9/1959.
— Débile profond. pupille de l'A.P.
— Fratrie : 2 frères psychopathes.
— Comportement : vie végétative: gatisme ; colères ; balancements stéréotypés ; boulimie. Non testé.
— Examen : 1,55 m. - 87 kg. Obésité ; gynécomastie ; pieds bots ; mains courtes et trappues ; paraparésie des membres inférieurs.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 29. –

Roland P..., né le 6/10/1930 à TROYES.
Sexe masculin. Hospitalisé le 7/9/1970.
– Débile profond.
– Fratrie : 1 soeur normale.
– Comportement : vie végétative ; absence de langage, balancements stéréotypés.
– Examen : 1,60 m - 63 kg. - Voûte palatine ogivale - R.A.S.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 30. –

Nicole C..., née le 4/9/1934.
Sexe féminin. Hospitalisée le 20/1/1973.
– Débile profonde comitiale.
– Fratrie : 1 soeur normale.
– Comportement : grabataire ; gatisme ; vie végétative ; vocabulaire restreint.
– Examen : 1,59 m. - 59 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46,XX.

Observation n° 31. –

Josiane L..., née le 7/9/1943 à TROYES.
Sexe féminin. Hospitalisée le 6/8/1965.
– Débile profonde, pupille de l'A.P.
– Comportement : activités ergothérapiques. Pas de langage ni de gatisme. Non testée.
– Examen : 1,54 m. - 50 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 32. –

Gérard O..., né le 2/9/1954.
Sexe masculin. Hospitalisé le 18/10/1966.
– Débile moyen en provenance d'un I.M.P.
– Comportement : fugueur, instable, langage et propreté acquise., carence affective importante. Q.I. : 55.
– Examen : 1,58 m. - 64 kg. - Voûte palatine ogivale. légerstrabisme convergent.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 33. –

Suzanne V..., née le 17/8/1923.
Sexe féminin. Hospitalisée le 6/6/1966.
– Débile mentale profonde.
– Comportement : calme. Activités ergothérapiques. Non testée.
– Examen : 1,53 m. - 40 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 34. –

Germaine T..., née le 15/5/1928.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/8/1969.
– Débile mentale profonde, épileptique.
– Fratrie : 4 frères et soeurs normaux.
– Comportement : vie végétative : gatisme , coprophagie, balancements stéréotypés, absence de langage, non testé.
– Examen : 1,46 m. - 52 kg. Petites mains effilées. Pieds bots.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 35. –

Gilles M..., né le 4/3/1940.
Sexe masculin. Hospitalisé le 1/12/1960.

– Débile profond, hospitalisé pour turbulence et agitation
– Fratrie : 3 frères et soeurs normaux.
– Comportement : calme , acquisition du langage. activités ergothérapiques. - Q.I. : 44.
– Examen : 1,70 m. - 54 kg. - Absence de malformation, mais attitude vicieuse de la tête et du tronc lors de la marche: tête et tronc rejetés en arrière, d'où existence de dorsalgies.
– Caryotype : 46,XY.

Observation n° 36. –

Mariètte C..., née le 18/1/1933.
Sexe féminin. Hospitalisée le 2/4/1961.

– Débile profonde hospitalisée pour agitation psychomotrice.
– Comportement : vie végétative, gatisme et mutisme . Non testée.
– Examen : 1,50 m. - 59 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 37. –

Jeanne C..., née le 22/9/1948.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/12/1960.

– Débile profonde, comitiale, transférée de l'H.P. de St Dizier.
– Comportement : vie végétative , gatisme, pas de langage. Non testée.
– Examen : 42 kg. - grabataire : jambe droite paralysée, fixée en extension, plus courte que la jambe gauche.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 38. –

Pierre F..., né le 6/3/1932.
Sexe masculin. Hospitalisé le 11/5/1959.

– Débile mental profond, comitial, pupille de l'A.P. et transféré de l'H.P. de St Dizier.
– Comportement : vie végétative, gatisme, absence de langage, boulimie,non testé.
– Examen : 1,68 m. - 58 kg. - Voûte palatine ogivale, malformation du pavillon des oreilles.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 39. –

Germaine M..., née le 4/11/1911.
Sexe féminin. Hospitalisée le 6/2/1967.

– Débile mentale profonde.
– Fratrie : 1 frère et 1 soeur normaux.
– Antécédents familiaux : Obésité. Diabète.
– Comportement : vie végétative . Absence de langage. Gatisme . Non testée.
– Examen : 1,62 m - 81 kg. - Obésité - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 40. –

Annaïk C..., née le 31/8/1952.
Sexe féminin. Hospitalisée le 18/11/1962.

– Débile profonde, hospitalisée à la suite d'une tentative d'autolyse de la mère.
– Comportement : vie végétative, gâtisme. Passe son temps à « ruminer ». Non testée.
– Examen : 1,54 m. - 54,5 kg. - Strabisme léger. Atrophie des mains.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 41. —

Jean-Claude D..., né le 26/11/1937.
Sexe masculin. Hospitalisé le 5/11/1959.
— Débile profond, transféré de l'H.P. de St Dizier.
— Comportement ; calme, propreté, langage acquis. Homosexualité passive et active. - Non testé .
— Examen : 1,76 m - 100 kg. - Obésité - Pieds plats.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 42. —

Henriette C..., née le 23/7/1925.
Sexe féminin. Hospitalisée le 12/5/1959.
— Débile profonde, transférée de l'H.P. de St Dizier. Pupille de l'A.P.
— Comportement : calme, langage rudimentaire, gatisme, coprophagie, accès d'auto agressivité.
— Examen : 1,43 m. - 54 kg. - diabétique - cataracte bilatérale. - R.A.S.
— Caryotype : 46, XX.

Observation n° 43. —

Jean H..., né le 21/10/1934.
Sexe masculin. Hospitalisé le 5/11/1959.
— Débile profond , transféré de l'H.P. de St.Dizier.
— Comportement : propreté acquise . - langage rudimentaire - activités ménagères intra-pavillonnaires.
— Examen : 1,69 m - 75 kg. - R.A.S.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 44. –

Nicole C..., née le 12/8/1948.
Sexe féminin. Hospitalisée le 5/10/1960.

– Débile mentale moyenne, pupille de l'A.P. , transférée de l'H.P. de St Dizier.
– Comportement : acquisition du langage et de la propreté. Activités ergothérapiques - Non testée.
– Examen : 1,67 m - 50 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46,XX.

Observation n° 45. –

Jean T..., né le 1er /11/1931.
Sexe masculin. Hospitalisé le 11/5/1959.

– Débile profond, comitial, transféré de l'H.P. de St Dizier.
– Comportement : calme, pas de gatisme. Absence de langage. Non testé.
– Examen : 1,57 m - 50 kg. - Absence congénitale de l'oeil droit. Très gros nez, lèvres très épaisses. Oreilles décollées.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 46. –

Nicole B..., née le 1/3/1951.
Sexe féminin. Hospitalisée le 31/7/1965.

– Débile profonde, hospitalisée pour troubles du comportement.
– Fratrie : 3 frères et soeurs normaux. Parents éthyliques.
– Comportement : acquisition du langage et de la propreté. Période d'auto-agressivité. Q.I. : 46.
– Examen : 1,55 m - 42 kg. - Ptérigium coli - cyphose dorsale et scoliose. - Thorax concave en avant, abdomen proéminent, seins très peu développés. marche sur la pointe des pieds. genoux fléchis.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 47. –

Jean-Claude P..., né le 25/11/1942.
Sexe masculin. Hospitalisé le 13/7/1962.

– Débile mental profond, comitial.
– Comportement : vie végétative , absence de langage, gatisme,masturbation continuelle.
– Examen : 1,66 m - 59 kg. - Malformation du pavillon de l'oreille gauche - Grosse verge.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 48. –

Pierre B..., né le 29/7/1929.
Sexe masculin. Hospitalisé le 1/4/1966.

– Débile profond, qui vivait chez sa mère. Hospitalisé pour violentes colères.
– Comportement : acquisition de la propreté - langage restreint - activités intra pavillonnaires - Non testé.
– Examen : 1,75 m. - 79 kg - Obésité - R.A.S.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 49. –

Christian M..., né le 26/6/1950.
Sexe masculin. Hospitalisé le 30/11/1964.

– Débile moyen comitial.
– Fratrie : normale.
– Comportement : langage, propreté acquis. - Activités ergothérapiques , ne sait ni lire, ni écrire . Non testé.
– Examen : 1,65 m - 65 kg. Voûte palatine ogivale. - Malformations du pavillon des oreilles.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 50. –

Raynald C..., né le 28/3/1945.
Sexe masculin. Hospitalisé le 2/5/1963.
– Débile moyen, hospitalisé pour échec de scolarité.
– Fratrie : 1 frère normal.
– Comportement : absence de langage, incontinence. Activités intra-pavillonnaires. - Q.I. : 57.
– Examen : 1,67 m. - 65 kg. - Malformation du pavillon de l'oreille droite.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 51. –

Pierre D..., né le 9/6/1948.
Sexe masculin. Hospitalisé le 25/2/1961.
– Débile profond, qui vivait chez sa grand-mère , hospitalisé pour violences.
– Fratrie : 6 frères et soeurs normaux.
– Comportement : vie végétative , gatisme, accées de violentes colères : Q.I. : 30.
– Examen : 1,60 m - 47 kg. - Tête en « pain de sucre ». Front haut et bombé. Petites mains aux doigts effilés.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 52. –

Philippe W..., né le 12/9/1956.
Sexe masculin. - Hospitalisé le 13/8/1968.
– Débile profond, pupille de l'A.P. - Hospitalisé pour agitation.
– Fratrie : 5 frères et 1 soeur, normaux.
– Comportement : vie végétative, gatisme, absence de langage. Non testé.
– Examen : 1,68 m. - 66 kg. - Voûte palatine ogivale. R.A.S.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 53. —

Jacqueline L..., née le 22/2/1945.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/12/1960.

— Débile profonde, pupille de l'A.P. - Transférée de l'H.P. de St Dizier.
— Fratrie : 1 soeur débile profonde.
— Comportement : vie végétative , absence de langage, gatisme, constante agitation ludique. boulimie.
Age mental : 3 ans.
— Examen 1,57 m. - 60 kg. - R.A.S.
— Caryotype : 46, X X.

Observation n° 54. —

Françoise L..., née le 19/6/1951.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/12/1960.

— Débile profonde, pupille de l'A.P., - Transférée de l'H.P. de St Dizier.
— Fratrie : 1 soeur débile profonde (observation précédente)
— Comportement : Absence de langage. gatisme, constante agitation, auto agressivité, constamment nue.
— Examen : 1,64 m. - 66 kg. - R.A.S.
— Caryotype : 46, XX.

Observation n° 55. —

Chantal G..., née le 30,/6/ 1955.
Sexe féminin. Hospitalisée le 9/10/1963.

— Débile profonde, pupille de l'A.P., - Hospitalisée pour de fréquentes réactions d'opposition.
Opérée d'une cataracte bilatérale.
— Comportement : calme et affectueuse, langage restreint, compréhension des ordres simples.
Propreté acquise, Non testée.
— Examen : 1,40 m. - 42 kg. - RA.S.
— Caryotype : 46, XX.

Observation n° 56. —

Jacky L..., né le 23/10/1950.
Sexe masculin. Hospitalisé le 5/11/1969.
— Débile profond, hospitalisé pour gatisme.
Parents eux-mêmes débiles et illétrés.
— Comportement - vie végétative - langage acquis.
gatisme - coprophagie intermittente - non testé.
— Examen : 1,50 m - 56 kg. - R.A.S.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 57. —

Francine J... , née le 12/8/1958.
Sexe féminin. Hospitalisée le 17/2/1964.
— Débile profonde, hospitalisée pour troubles caractériels.
— Fratrie : 2 frères et soeur normaux.
— Comportement : propreté acquise, vocabulaire restreint.
Carence affective, se manifestant par de violentes colères.
Activités ménagères. - Q.I. : 30.
— Examen : 1,52 m. - 39,7 kg. - Strabisme interne de l'oeil droit. Voûte palatine ogivale.
— Caryotype : 46,XX.

Observation n° 58. —

Selvyne-P..., née le 24/6/1951.
Sexe féminin. Hospitalisée le 14/3/1961.
— Débile moyenne, épileptique, hospitalisée pour troubles caractériels.
— Fratries : 8 frères et soeurs normaux. Parents débiles légers.
— Comportement : Propreté acquise. Discours pauvre. Activités ergothérapiques. - Q.I. : 45.
— Examen : 1,65 m. - 57 kg. - Strabisme convergent.
— Caryotype : 46, XX.

Observation n° 59. —

Roger V..., né le 31/3.1931.
Sexe masculin. Hospitalisé le 21/8/1974.
— Débile moyen, hospitalisé pour agitation et éthylisme.
— Comportement, calme, propreté acquise, vocabulaire restreint. Passe son temps à fumer.
— Examen : 1,68 m. - 63 kg. - Légère macrocéphalie. Strabisme convergent.
— Caryotype : 46,XY.

Observation n° 60. —

Jacqueline G..., née le 13/2/1953.
Sexe féminin. Hospitalisée le 21/5/1963.
— Débile moyenne, pupille de l'A.P. de l'Aube. — Hospitalisée pour graves troubles caractériels.
— Fratrie : 1 soeur débile (Observation n° 20). 4 frères et soeurs normaux.
— Comportement : propreté, langage acquis. Très opposante. Q.I. : 44.
— Examen : 1,59 m - 50 kg. - R.A.S.
— Caryotype : 46, XX.

Observation n° 61. —

Rémi H..., né le 19/15/1957.
Sexe masculin. Hospitalisé le 12/10/1962.
— Débile profond, hospitalisé pour troubles du comportement.
— Fratrie de 9 enfants, dont 1 est également débile et schizoïde.
— Comportement : propreté acquise. Absence de langage. Activités ergothérapiques . - Q.I. : 22.
— Examen : 1,78 m, 70 kg. R.A.S.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 62. –

Michel F..., né le 16/5/1948.
Sexe masculin: Hospitalisé le 27/8/1974.

– Débile moyen, hospitalisé pour cure de désintoxication éthylique.
– Comportement : propreté et langage acquis.
Activités ergothérapiques. Non testé.
– Examen : 1,68 m. - 70 kg. - Voûte palatine ogivale.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 63. –

Marie José M..., née le 1/6/1944.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/12/1960.

– Débile profonde, pupille de l'A.P. et transférée de l'H.P. de St Dizier.
– Comportement : vie végétative , gâtisme . Pas de langage. Non testée.
– Examen : 1,62 m. - 53 kg. Bec de lièvre opéré. Cyphose dorsale importante.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 64. –

Madeleine P..., née le 22/9/1923.
Sexe féminin. Hospitalisée le 5/6/1959.

– Débile moyenne, hospitalisée pour troubles du comportement. Pupille de l'A.P.
– Comportement : langage et propreté acquis.
Activités ménagères intra-pavillonnaires.
– Examen : 1,40 m - 76 kg. Obésité importante.
Oxycéphalie, macroglossie, voûte palatine ogivale.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 65. –

Géraldine L..., née le 30/9/1956.
Sexe féminin. Hospitalisée le 28/7/1964.

– Débile moyenne.
– Fratrie de 9, dont 3 sont décédés de septicémie, broncho-pneumonie, ictère. Les autres enfants sont normaux.
– Comportement : enfant calme et timide. Langage restreint Propreté acquise. Stéréotypies de balancement.
Activités ergothérapiques . Non testée.
– Examen : 1,50 m. - 42 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 66. –

Dominique D..., né le 18/5/1957.
Sexe masculin. Hospitalisé le 13/3/1959.

– Débile mental profond , hospitalisé pour agressivité.
– Fratrie : 2 frères, 1 soeur normaux.
1 frère jumeau débile léger.
en 1963, amputé de la jambe droite à la suite d'une thrombose artérielle.
– Comportement: gatisme total, vie végétative, alimentation mixée. Se traine sans arrêt par terre. Masturbation fréquente. Non testé.
– Examen : grabataire - 26,5 kg. - Proéminence des bosses frontales, turicéphalie, thorax en entonnoir.
Scoliose très importante. Membre inférieur droit amputé.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 67. —

Didier M..., né le 27/2/1960.
Sexe masculin. Hospitalisé le 4/9/1971.

— Débile profond.
— Fratrie : 1 soeur normale, 2 demi-frères normaux.
— Comportement . propreté diurne, incontinence nocturne. Calme, s'alimente seul . Non testé.
— Examen : 1,45 m. - 39 kg. - Turicéphalie - implantation basse des cheveux sur le front, voûte palatine ogivale. abdomen proéminent. Marche sur la pointe des pieds. Sans qu'il n'y ait de malformations.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 68. —

Lucien B..., né le 12/11.1961.
Sexe masculin. Hospitalisé le 5/3/1965.

— Débile profond.
— Fratrie : 3 frères et soeurs normaux.
Mère débile et névropathe.
— Comportement : propreté acquise. Carence affective - Masturbation fréquente. Non testé, car opposant.
— Examen : 1,58 m. - 51 kg. - Turicéphalie - malformation du pavillon de l'oreille gauche. Voûte palatine ogivale.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 69. —

Corinne B..., née le 22/10/1967.
Sexe féminin. Hospitalisée le 17/10/1973.

— Débile mentale profonde, pupille de l'A.P.
— Comportement : absence de langage, gâtisme, alimentation mixée, vie végétative. Non testée.
— Examen : 1,14 m, 22,5 kg. - Strabisme convergent. Petit front., implantation basse des cheveux.
— Caryotype: 46, XX.

Observation n° 70.–

Bruno I..., né le 4/10/1962.
Sexe masculin. - Hospitalisé le 20/8/1974.
– Débile mental moyen.
– Fratrie : 1 frère normal.
– Comportement : coléreux, mais affectueux . Propreté acquise. langage restreint. non testé.
– Examen : 1,47 m. - 33,4 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 71. –

Françoise B..., née le 22/1.1958.
Sexe féminin. Hospitalisée le 13/12/1971.
– Débile moyenne, qui ne pouvait plus être suivie en C.M.P.P.
– Comportement : calme, langage et propreté acquise. Non testée.
– Examen : 1,58 m. - 55 kg. Strabisme interne de l'oeil droit. Voûte palatine ogivale : Pieds plats.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 72. –

Valérie C..., née le 28 /1/1965.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/2/1969.
– Débile profonde. Hospitalisée pour troubles musculaires des membres inférieurs.
– Comportement : Absence de langage, propreté acquise. Activités ergothérapiques . Non testée.
– Examen : 1,31 m. - 27,7 kg. - R.A.S.
– Caryotype : 46,XX.

Observation n° 73. –

Marie-Noelle G..., née le 25/1/1961.
Sexe féminin. Hospitalisée le 4/9/1965.

- Débile mentale profonde, hospitalisée pour troubles caractériels.
- Fratrie : 5 frères, 4 soeurs normaux.
- Comportement : Absence de langage , gatisme, acquisition de la marche. Fréquentes colères avec auto-agressivité. Se dévêtit sans arrêt. Non testée.
- Examen : 1,34 m; 36 kg. - Léger strabisme convergent. Malformation du pavillon de l'oreille droite.
- Caryotype : 46, XX.

Observation n° 74. –

Pascale M..., née le 24/2/1961.
Sexe féminin. - Hospitalisée le 28/11/1974.

- Débile moyenne, épileptique, en provenance d'un I.M.P.
- Fratrie : 1 frère normal.
- Comportement : langage et propreté acquis. Activités ergothérapiques. Q.I. : 40.
- Examen : 1,31 m - 29 kg - Morphotype évoquant le mongolisme. Yeux bridés, voûte palatine ogivale, petites oreilles bas implantées, occiput plat. Petites mains effilées avec pli palmaire transversal.
- Caryotype : 46, XX.

Observation n° 75. –

Bernard R..., né le 16/10/1939.
Sexe masculin. Hospitalisé le 6/7/1961.

- Débile moyen, hospitalisé pour troubles du comportement. Antécédents de convulsions dans l'enfance.
- Fratrie : 4 frères et 4 soeurs normaux.
  1 soeur décédée de convulsions.
  père débile et éthylique.
- Comportement : ne sait ni lire, ni écrire: Propreté acquise. Troubles de la phonation. Très coléreux. Activités intra-pavillonnaires. Non testé.
- Examen : 1,57 m. - 56 kg. - légère microcéphalie. cyphose dorsale. Souffle systolique de pointe.

Observation n° 76. –

Dominique M..., né le 21/2/1962.
Sexe masculin. Hospitalisé le 8/1/1975.

- Débile mental profond, pupille de l'A.P. - Hospitalisé pour troubles du comportement.
- Fratrie : 5 frères et soeurs normaux.
- Comportement : calme, langage restreint, propreté acquise activités ergothérapiques.
- Examen : 1,48 m: 33 kg. - Voûte palatine ogivale. Dents mal implantées.
- Caryotype : 46, XY.

Observation n° 77. –

Gérard H..., né le 20/2/1963.
Sexe masculin. Hospitalisé le 18/7/1969.

- Débile profond, hospitalisé pour comitialité.
- Fratrie : 6 frères et soeurs normaux.
  1 autre frère débile profond hospitalisé (Observation n° 4).
- Comportement : absence de langage, marche acquise. gatisme . Vie végétative. Non testé.
- Examen : 1,25 m. - 29 kg. - Turicéphalie . Oreilles décollées. Oreille droite plus grosse que la gauche.
  Voûte palatine ogivale - macroglossie, pieds plats.
- Caryotype : 46, XY.

Observation n° 78. –

Jean Gérard R...,, né le 8/12/1963.
Sexe masculin. Hospitalisé le 18/9/1967.

- Débile profond, hospitalisé pour épilepsie.
- Fratrie : 5 frères et soeurs normaux.
- Comportement : calme, marche acquise, Incontinence totale, langage restreint. Auto-agressivité lorsqu'il est contrarié, non testé.
- Examen, 1,32 m. - 24 kg. Tête en « pain de sucre ». Occiput plat. Lordose lombaire accentuée. Pieds plats.
- Caryotype : 46, XY.

Observation n° 79. —

Bernard V..., né le 31/1/1915.
Sexe masculin. Hospitalisé le 17/11/1959.

— Débile léger, psychopathe, délinquant et éthylique.
— Fratrie : 1 soeur normale.
— Comportement . langage, propreté acquise. Fugueur - Activités ergothérapiques.
— Examen : 1,71 m - 80 kg (raccourcissement de 3 cm à la suite de fractures des 2 cols de fémur). R.A.S.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 80. —

Gilbert P..., née le 30/3/1931.
Sexe masculin. Entrée le 27/11/1969.

— Débile moyen, hospitalisé pour épisode d'agressivité avec appoint éthylique.
— Comportement : langage, propreté acquis. Calme. Activités ménagères intra-pavillonnaires. A pour habitude de se raser tous les poils du corps. Non testé.
— Examen : 1,77 m - 90 kg. - R.A.S.
— Caryotype : 46, XY.

Observation n° 81. —

Monique R..., née le 18/3/1935.
Sexe féminin. Hospitalisée le 23/9/1974.

— Débile moyenne. Hospitalisée pour éthylisme.
— Fratrie : 4 frères, 1 soeur, normaux.
— Comportement : pas de gatisme, absence de langage. Activités intra-pavillonnaires: (ménage) . Non testée.
— Examen : 1,60 m. - 62 kg. - Poly-malformations.
Bec de lièvre - fente palatine - gros nez dévié à droite - Hyperthélorisme, avec fentes palpébrales « antimongoloïdes » Implantation des cheveux en brosse, très bas sur le front. Dents malformées, implantées anarchiquement. Cou court, palmé , épaules solidaires du cou, rejetées en avant. cyphose dorsale. Proéminence de l'abdomen, légère hypertrichose.
— Caryotype : 46, XX.

Observation n° 82. –

Dominique C..., née le 16/8/1961.
Sexe féminin. Hospitalisée le 4/9/1971.

– Débile moyenne, hospitalisée pour troubles caractériels.
– Fratrie : 2 soeurs, 1 frère normaux.
– Comportement; calme - langage acquis. Activités ergothérapiques . Q.I. : 46.
– Examen : 1,34 m. - 26 kg. - Poly-malformations.
Agénésie de L_5 et du sacrum, d'où déformation du bassin très étroit.
Pieds bots, étroits et effilés, avec saillie des talons en arrière.
Chevauchement des orteils.
Sinus urogénital, d'où incontinencne permanente.
– Caryotype : 46, XX.

Observation n° 83. –

Jean Claude O..., né le 23/5/1960.
Sexe masculin. Hospitalisé le 10/4/1964.

– Débile profond, pupille de l'A.P. , hospitalisé pour auto et hétéro agressivité.
– Comportement : calme, langage rudimentaire, propreté acquise. Non testé.
– Examen : 1,22 m. - 22 kg. - Bosses frontales très développées.
Nez dévié vers la gauche. Bec de lièvre.
Petites mains aux doigts effilés et pointus.
– Caryotype : 46, XY.

Observation n° 84. –

Régine P..., née le 13/9/1948.
Sexe féminin. Hospitalisée le 1/12/1960.

– Débile profonde, hospitalisée pour gatisme.
– Comportement : incontinence totale, absence de langage. Balancements continuels et masturbation.
– Examen : 1,51 m. - 69 kg. - Morphotype de mongolienne: Yeux bridés et hyperthélorisme - Gros nez aplati - lèvres épaisses, macroglossie. occiput plat . petites mains courtes et trappues. Hyperlaxité ligamentaire. Obésité importante.
– Caryotype : 46, XX. Le caryotype est normal, malgré le phénotype. (Plusieurs prélèvements de contrôle ont été faits).

CONCLUSION

— * —

Ayant, pendant 2 ans, occupé un poste de fonction d'interne au Centre Psychothérapique de Brienne le Château, nous avons mis à profit cette expérience pour effectuer une enquête cytogénétique sur 100 arriérés mentaux, sélectionnés selon un critère principal : Débilité mentale essentielle (sans cause organique décelable dans les antécédents)

Nous avons ainsi dépisté 10 trisomies 21 libres, et 1 caryotype XYY, soit un pourcentage d'anomalies de 11 %.

D'autre part, parmi les caryotypes normaux, nous avons signalé :

— 4 caryotypes variants normaux, qui se distinguaient par la présence de satellites sur les chromosomes acrocentriques.

— 1 caryotype anormal lors d'un premier prélèvement, (associations de chromosomes au niveau des constrictions secondaires), et qui s'est révélé normal lors d'un prélèvement de contrôle.

Mises à part les trisomies 21 libres, les anomalies sont ici peu nombreuses, par rapport aux études précédentes résumées dans le chapitre V.

Rappelons à ce propos que nombre de ces débiles appartiennent à l'Assistance Publique de l'Aube, et qu'ils ont souffert d'une énorme carence affective et éducative au cours de leur petite enfance, ce qui a sans doute favorisé leur arriération mentale. En effet, on sait maintenant que de nombreuses arriérations mentales sont liées à des carences précoces graves, et que d'autres part, surtout à la suite de travaux de MISES, la notion d'arriération mentale s'est nuancée : il convient de parler d'arriération à versant déficitaire, et d'arriération à versant psychotique.

Ce travail a néanmoins l'intérêt d'inciter les psychiatres et les pédopsychiatres, à collaborer avec les généticiens pour la prise en charge de ces débiles.

La coopération avec les familles serait également indispensable, bien que très difficile actuellement.

De plus, la répétition de ces travaux permettrait la mise en place de mesures prophylactiques efficaces, telles que le conseil génétique, et le diagnostic anténatal des affections génétiques.

— * —

SERMENT

—

En présence des maîtres de cette École, de mes condisciples je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les moeurs ni à favoriser le crime.

Reconnaissant envers mes Maîtres, je tiendrai leurs enfants et ceux de mes confrères pour des frères, et s'ils devaient apprendre la médecine ou recourir à mes soins, je les instruirais et les soignerais sans salaire ni engagement.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole et que je me parjure, puissè-- je avoir un sort contraire.

———

Vu,
Le Président de l'Université de Bordeaux II.

H. BRICAUD.

Bon à imprimer,
Le Président de Thèse.

M. BLANC.

Bon et permis d'imprimer,
Le Chancelier des Universités.

R. PAULIAN.

BIBLIOGRAPHIE

— * —

1 - AITKEN J. - BRUTON M. - JACOBS P.A. - PRINCE W.H. - MACCOLL K. —
Chromosome studies on male patients at a mental subnormality hospital.
Clinical Genet. 1971, 2, 338.

2 - AKESSON H.O. - FORSSMAN H. - WALLIN L. —
Gross chromosomal errors in tall men admitted to mental hospitals.
Acta. Psych. Scand. 1969, 45, 37.

3 - BATTAGLIA E. - GUANTI G. - BARSANTI P. - PETRENELLI P. —
Chromosal survey in 298 normal subjects and 1253 cases of congenital disorders during. 1966 - 1970.
Acta. Genet. Med. Gemel. 1971, 20, 123-173.

4 - BENEZECH M. - NOEL B. —
Les anomalies chromosomiques decelées dans les services de sureté.
Nouvelle Presse Médicale 1972, 1, 2404-2418.

5 - BENEZECH M. - NOEL B. —
Anomalies chromosomiques chez les débiles mentaux.
A propos de l'investigation cytogénétique d'une population d'arriérés profonds d'un Hôpital Psychiatrique.
Société de Neurologie et de Psychiatrie de Bordeaux. Juin 1974.

6 - BENEZECH M. - BOURGEOIS M. - NOEL.B. —
Les hommes double Y.
Approche psychiatrique et criminologique.
Bordeaux Médical. 1974, 16, 2357-2375.

7 - BENEZECH M. - NOEL B. —
Constitution XYY et neurologie.
Bordeaux Médical 1975.

8 - BENEZECH M. - NOEL B. - MESSAGER A. - LAZARINI H.J. - DOIGNON J. —
Agressivité, débilité,mentale, et épilepsie chez un sujet de caryotype 47 XYY / 48 XXYY.
Revue de Neuropsych. Infant. 1973, 20 (10), 773-775.

9 - BORGAONKAR D.S. —
Chromosome survey of Maryland boys.
Human Genetics. 1972. Philadelphia.

10 - BOUCHARLAT J. - JALBERT P. - LAPASSAT A. —
Note préliminaire sur le dépistage des anomalies chromosomiques dans deux I.M.P. pour débiles profonds.
Revue de Neuropsych. Infant. 1969, 17, 675-682.

11 - BOURGEOIS M. - BROUSTET A. - BENEZECH M. —
Un nouveau cas de délection partielle du bras long du chromosome 18.
Ann. Med. Psychol. 1974 - Tome 1. 132 (5), 641-648.

12 - BOURGEOIS M. - BENEZECH M. - LIMOUZIN G. —
Enquête cytogénétique chez 105 malades d'hôpital psychiatrique.
Ann. Med. Psychol. 1974, 11 (5), 734-741.

13 - BRÖGGER A. —
Translocation in human chromosomes with special reference to mental retardation and congenital malformation.
Monogr. From. Univ. Inst. of. Med. Genetics. Blindern. Oslo. Norway.

14 - CARAKUSHANSKI G. - DUARTE S.C. - AZEVADO S.L. —
Contribution of chromosomal aberration to the etiology of congenital abnormality.
4ème Congres Inter. Genet. 1971. Excerpta Medica Amsterdam.

15 - CHICAGO Conférence.
Standardization in human cytogenetics.
Births defects.
« Original Articles Series » 1966, Vol. II, n° 2 NY.
The National Foundation.

16 - CLOSE H.G. - GOONETILLEKE A.S.R. - JACOBS P.A. - PRICE W.H. —
The incidence of sex chromosomal abnormalities in mentally subnormal males.
Cytogenetic, 1968, 7, 277-285.

17 - COURT BROWN W.M. —
Cytogenetic studies on human some populations aspects.
Pro. R. Soc. Med. 1968, 61, 164.

18 - COURT BROWN W.M. —
The study of human sex chromosomal abnormalities with particular reference to intelligence and behaviour.
Advancement of Science. Juin 1968 ; 390-397.

19 - COURT BROWN W.M. - JACOBS P.A. - TOUGH I.M. —
Some types of information obtainable from chromosome studies on defined population groups.
Human Radiation Cytogenetics. North Holland. Amsterdam. 1967, 115-121.

20 - COOKE P. - CURTIS D. —
General and specific patterns of acrocentric association in parents of mongol children.
Human Genetics 23, 279-287. 1974.

21 - CRANDALL B.F. - CARREL R.E. - SPARKES R.S. —
Chromosome findings in 700 children referred to a psychiatric clinic.
J. Pediat. 1972, 80, 62-68.

22 - DALY R.F. —
Chromosome aberration in 50 patients with idiopathic mental retardation and in 50 control subjects.
J. Pediat. 1970, 77, 444.

23 - DENVER CONFERENCE.
A proposed standard system of nomenclature of human mitotic chromosomes.
Lancet, 1960, 1, 1063-1065.

24 - DUTRILLAUX B. - LEJEUNE J. —
Sur une nouvelle technique d'analyse du caryotype human.
C.R. - Acad. Sci. Paris. 1971, 272, 2638.

25 - ERDTMANN B. - SALZANO F.M. - MATTEVI M. —
Chromosome studies in patients with congenital malformations and mental retardation.
Human Genetik. 1975. 26, 297-306.

26 - FERRIER P.E. - FERRIER J.A. - NIELSON J. —
Chromosome studies in a group of malajusted boys with antisocial behaviour.
Ann. Genet. 1962, 12, 4, 247-249.

27 - FRIEDRICH., NIELSEN J. —
Chromosome studies in 5049 consecutive newborn children.
Clinical Genetics. 1973, 4, 333-342.

28 - GERALD P.S. - WALZER S. —
Chromosome studies of normal newborn infants.
Human population Genetics. 1970, Pfizer. Med. Mon. n°5.

29 - GROUCHY J. —
Aberrations chromosomiques et psychiatrie infantile.
Rev. Neuro-Psy. Infantile. 1967, 15, 263-273.

30 - IIVANAINEN M.- GRIPENBERG U. —
Clinico neurological findings in connection of three chromosomal aberrations : an extra chromosome in group E., a D/C translocation and an unusual long B group chromosome.
Acta Neurol. Scand. 1967, 43, 53.

32 - JACOBS P.A. —
Chromosome abnormalities and population studies.
III° Conf. Intern. Cong. Malf. Excerpta. Medica Foundation Amsterdam. 1969, 284-290.

33 - JACOBS P.A. - WILLIAM H. - PRICE - RICHMOND S. - RATCLIFF R.A.W. —
Chromosome surveys in penal institutions and approved schools.
Journal of Med. Genet. - Vol. 8., 1, 49-58 - 1971.

34 - JACOBS P.A. - MELVILLE M. - RATCLIFF S. —
A cytogenetic survey of 11680 newborn infants.
Ann. Hum. Genet. 1974, 37, 359-376.

35 - JALBERT P. - MALKA J. - MOURIQUAND C. - BOUCHARLAT J. - GOLDSTENAS L. —
Étude des aberrations chromosomiques dans une population de débiles mentaux.
Rev. Neuro. Psych. Infant. 1972, 20 (10) 761-772.

36 - JOHNSTON A.N. - SPEED P.M. —
A cytogenetic survey of a complete population of mentally retarded patients in N.E. Scotland.
4° Congres Genetique. Paris, Sept. 1971.

37 - KOCH G. —
Genetische beratungen bei geisting behinderten und ihren angehörigen.
Arzth. Prax. 1970, 22, 4245-4248.

38 - LAZARINI H.J. - DOIGNON J. - BENEZECH M. - LUCIANI J.M. - NOEL B. - L'ÉPÉE P. - ROBERT G. —
Criminologie et aberrations gonosomiques.
Recherche sur les malades mentaux dangereux porteurs d'un chromosome Y supplémentaire.
Med. Leg. et Dommage Corp. 1972, 5, 128-138.

39 - LEISTI J. —
Structural variation in human mitotic chromosomes.
Thèse 1971, Helsinki n° 179, série A., I.V.

40 - LEJEUNE J. - TURPIN R. - GAUTIER M. —
Le mongolisme, premier exemple d'aberration chromosomique human .
Ann. Genet. 1959, 1, 41.

41 - LUBS H.A. - RUDDLE F.A. —
Application of quantitative caryotyping to chromosome variation in 4 400 consecutive newborns.
Pfizer Med. Monog. 1969, n°5.

42 - MARECHAL J.P. —
Les anomalies chromosomiques chez les débiles mentaux.
Thèse Med. Lyon. 1972, 85 pages, 129 réf.

43 - MATTEI J.F. —
Étude génétique des parents d'enfants trisomiques 21.
Thèse Méd. Marseille. 1974, 118.

44 - MIDENET M. - NOEL B. - QUACK B. —
Étude cytogénétique de la population d'instituts recevant des enfants arriérés mentaux profonds.
Rev. Neuropsych. Inf. 1970, 18, (3), 249-258.

45 - MIKAMO K. - WATTEVILLE H. —
Incidence of sex chromosomal anomalies in newborn infants
Inter. J. of Fertility. 1969, 14, 95-100.

46 - MISES R. —
La pseudo débilité. Remarques critiques.
Ann. Med. Psych. 1975, 1 (3), 362-368.

47 - MOOR L. —
Niveau intellectuel et polygonosomies.
Rev. Neuro. Psych. Inf. 1967, 15, 325-348.

48 - MOOR L. —
Aspect psychopathologique des polygonosomies masculines Syndrome de Klinefelter et Caryotype XYY.
Sem. Hop. 1968, 44, 797-801.

49 - MOOR L. —
Le niveau intellectuel dans les aberrations chromosomiques portant sur les autosomes.
Rev. Neuro. Psych. Inf. 1970, 18^{O} Année, 12, 943-966.

50 - MALCOM A. - FERGUSSON - SMITH - STANLEY D. - HANDMAKER. —
Observations on the satellite human chromosomes.
The Lancet. March. 25, 1961, 638-640.

51 - NOEL B. - QUACK B. - DURAND Y. - RETHORE M.O. —
Les hommes 47 XYY.
Ann. Genet. 1969, 12, 223-236.

52 - POLANI P.E. —
The incidence of chromosomal malformations.
Pro. R. Soc. Med. 1970, 63, 50-52.

53 - SERGOVITCH F. - VALENTINE G.H. - CHEN A.T.L. - KINCH R.A.H. - SMOUT M.S. —
Chromosome aberrations in 2519 consecutive newborn babies.
New Engl. 5 Med. 1969, 280, 851-855.

54 - SERVILLE - BATTIN M.J. —
Les aberrations chromosomiques des autosomes.
Bordeaux Med. 1971, 5, 1373-1396.

55 - STEWART A.L. - KEAY A.Y. - JACOBS P.A. - MELVILLE M.M.—
A chromosome survey of inselected liveborn children with congenital abnormalities.
J. Pediat. 1969, 74, 449.

56 - SUERINCK E. et K. - CHALABREYSSE M. - BONNAURE C. - NOEL B. - QUACK B. - MARECHAL J.P. —
Investigations cytogénétiques auprès d'une population de débiles et d'arriérés profonds d'un I.M.P.
C.R. Congrès Neuro. Psych. et Neurol. de Langue Française. 1972, Tunis. LXX^{O} session, Masson Ed. Tome I, 869-874.

57 - SUERINCK et Coll. —
Investigations cytogénétiques auprès d'une population d'un I.M.P.
Rev. de Neuro. Psych. Inf. 22, n^{O} 1-2, janv. fév. 1974. 103-119.

58 - SUMMITT R.L. –
Cytogenetics in mentally defective children with anomalies, a controlled study.
J. Pediat. 1969, 74, 58-66.

59 - SUTHERLAND G.R. –
Chromosome abnormalities in newborn babies.
Aust. J. Ment. Rest. 1970, 1, 77-81.

60 - TAJMIROVA O. - KLEIN D. –
Fréquence et distribution des satellites dans un groupe de personnes atteintes d'anomalies chromosomiques et comparaison avec un groupe d'individus normaux ;
Journal de Génétique Humaine. 1971, 19, 1, 1-16.

61 - TELFER M.A. - BAKER D. - CLARCK G.R. - RICHARDSON C.E.
Incidence of gross chromosomal errors among tall criminal American males.
Sciences, 1968, 159, 1249.

62 - THORBURN M.J. - MARTIN P.A. –
Chromosome studies in 101 mentally handicaped Jamaïcan children.
J. Med. Genet. 1971, 8, 59-64.

63 - TJIO J.H. - LEVAN A. –
The chromosome number of man.
Hereditas. 1956, 42, I.6.

64 - WALZER S. - BREAU G. - GERALD P.S. –
A chromosomal survey of normal newborn infants.
J. Pediat. 1969, 74, 438-448.

65 - WIENER S. - SUTHERLAND G. - BARTHOLEMEW A.A. - HUDSON B. –
XYY. Males in a Melbourn prison.
Lancet, 1968, 1, 150.

66 - YANAGISAWA S. –
Cytogenetics studies on mentally retarded children ;
Acta. Pediat. Jap. 1968, 10, 30.

67 - ZANG K.D. - BACK E. –
Individual satellite association patterns.
The Lancet. 1967, 11, p. 1423.

– * –